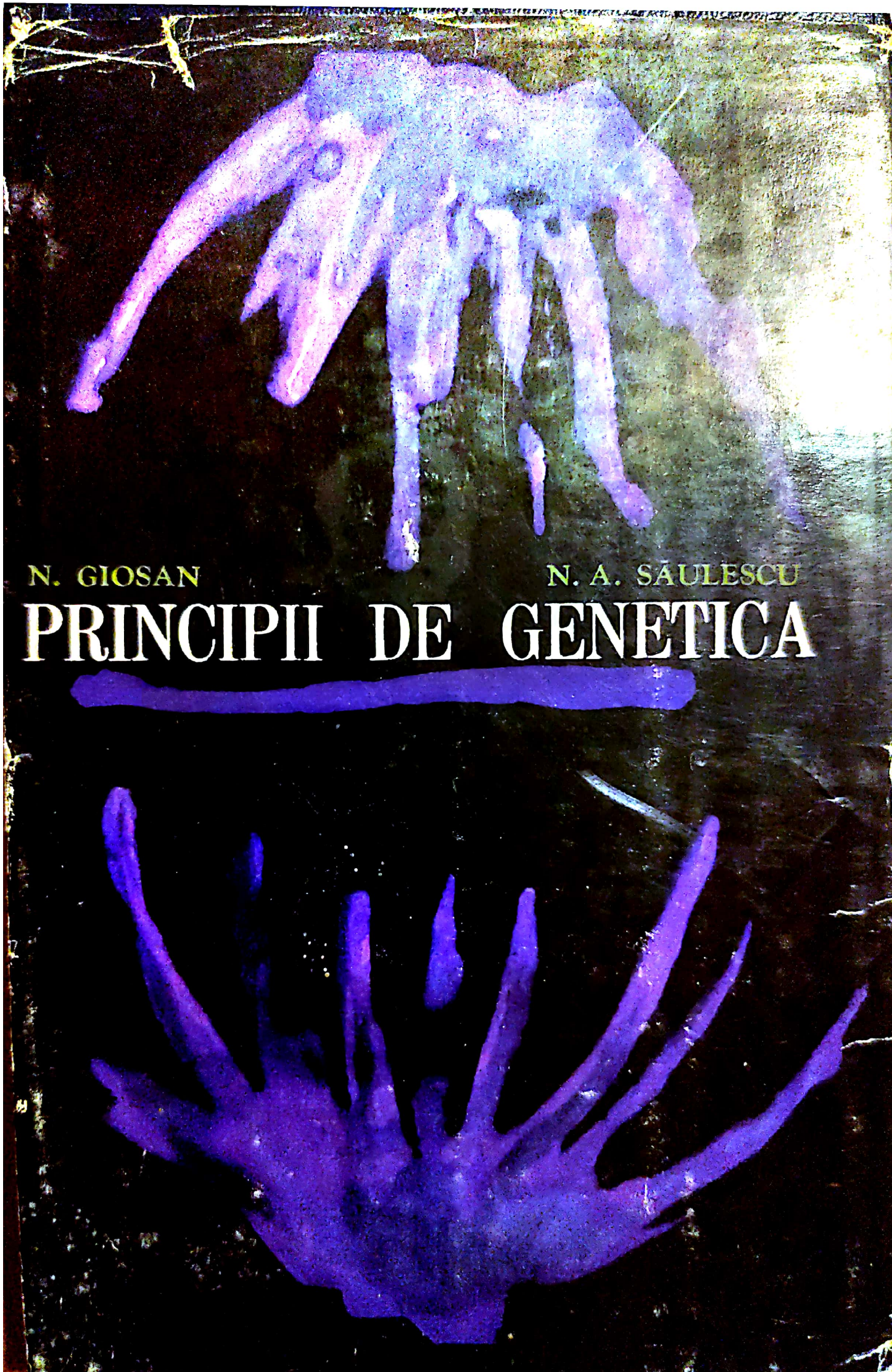


N. GIOSAN N. A. SĂULESCU

PRINCIPII DE GENETICĂ

LUCRAREA prezintă principiile geneticei, știință în care s-au realizat în ultimul timp progrese nebănuite.

După un capitol introductiv, în care sînt prezentate preocupările genetice de-a lungul veacurilor, lucrarea tratează principalele noțiuni din genetica clasică: variabilitate, mendelism, morganism, ereditatea sexului și a însușirilor legate de sex, mutații și ereditate plasmatică.

Un capitol special, „Elemente de genetică moleculară", descrie rolul proteinelor în procesele vitale, concepția de bază a geneticii moleculare, reduplicarea ADN, transcripția, translația, controlul expresiei genelor, genetica moleculară și cea clasică. La sfîrșit sînt prezentate aplicațiile geneticii în ameliorarea plantelor, în ameliorarea animalelor și în apărarea zestrei ereditare umane.

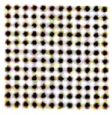
Scanned with OKEN Scanner

Scanned with OKEN Scanner

PRINCIPII DE GENETICĂ

PRINCIPII DE GENETICĂ

Prof. dr. N. GIOSAN • Prof. dr. N. A. SĂULESCU



EDITURA AGROSILVICĂ
București

1969

Scanned with OKEN Scanner

Redactor: Ing. Elena Greceanu
Tehnoredactor: Toma Alexandrescu

Dat la cules 10.07.1968. Bun de tipar 15.01.1969. Apărut 1969. Tiraj 2300+150 ex. Hîrtie tipar înalt A. 63 g/m². Format 16/54×84. Coli editoriale 25. Coli de tipar 30,75, planșe 3. A 9812. C. Z. pentru bibliotecile mari 57. C. Z. pentru bibliotecile mici 57.

Intreprinderea Poligrafică Sibiu, Str. Nicolae Bălcescu nr. 17.
Republica Socialistă România
Comanda nr. 162

Scanned with OKEN Scanner

PREFAȚĂ

Printre marile probleme care frămîntă știința contemporană, cele genetice ocupă un loc de frunte. Într-adevăr, în ultimul timp s-au realizat progrese gigantice în știința geneticii mai ales de cînd s-a putut cunoaște mai mult despre natura chimică fundamentală a cromozomilor și a unităților lor constituente. A apărut nu de mult o ramură distinctă a acestei științe, genetica moleculară, care deschide investigațiilor, vaste și nebănuite domenii.

Genetica moleculară nu trebuie pusă în antiteză cu genetica clasică, ci din contră ea se bazează pe mendelism-morganism, îl dezvoltă și reușește să-i dea interpretări mai profunde.

Însemnătatea științifică și practică a geneticii este deosebit de mare; astfel, ea oferă un cîmp larg cercetărilor celor mai profunde, de la biochimie și microbiologie pînă la citologie și cibernetică, dînd de asemenea, interpretări inedite pentru explicarea problemelor de evoluție. Genetica are apoi o importanță deosebită prin multiplele aplicații practice, de la crearea de soiuri și rase valoroase la plante și animale, pînă la ocrotirea masei ereditare a omului.

Genetica reprezintă o disciplină care se impune nu numai prin importanța ei științifică și practică, ci și prin aceea că oferă mereu spre rezolvare o multitudine de probleme interesante și atrăgătoare, în care numeroasele necunoscute se lasă treptat rezolvate, răsplătind eforturile depuse în cercetări.

Merită, de asemenea să relevăm caracterul pregnant de sinteză larg cuprinzătoare al științei genetice; într-adevăr, astăzi, cînd ramuri științifice unitare s-au multiplicat și diversificat în numeroase discipline ultraspecializate, genetica îmbină într-o amplă sinteză eforturile specialiștilor de profile foarte diferite.

Starea dinamică a științei genetice actuale și introducerea a numeroase noțiuni noi a impus editarea unui îndrumar genetic, în care să se precizeze termenii folosiți și noțiunile pe care le reprezintă, lucru cu atît mai necesar la noi, unde pînă nu de mult, s-au propagat în acest domeniu teorii lipsite de fundament științific.

Scanned with OKEN Scanner

Noțiunile din genetica clasică și moleculară au fost prezentate într-o înșiruire firească așa cum s-au precizat de-a lungul veacurilor iar definițiile au fost intercalate în acest text, fiind numerotate și distinct imprimate spre a fi mai ușor găsite de cititori.

A rezultat astfel, din textul de prezentare succintă a geneticii și din formularea definițiilor, un b r e v i a r și concomitent un d i c ț i o n a r g e n e t i c, răspunzînd imperativului de a lămuri mai concret, cu exemple, noțiunile cuprinse în definiții care singure ar fi constituit doar un schelet prea puțin expresiv.

S-a afirmat, pe drept cuvînt că nici o definiție nu a satisfăcut vreodată pe toți biologii. Cu toate acestea există etape în care o aprofundare a semnificației principalilor termeni ai unei discipline este deosebit de utilă. Autorii consideră că într-o astfel de etapă se găsește în prezent, în țara noastră, genetica.

Termenii genetici și citologici sînt mult mai numeroși decît cei cuprinși în prezenta lucrare. Am încercat să alegem dintre termenii întrebuințați astăzi numai pe cei neapărat necesari înțelegerii problemelor generale ale geneticii moderne.

Lucrarea se adresează tuturor celor care se interesează de tainele acestei minunate științe, care este genetica. În mod deosebit ea este destinată inginerilor agronomi și zootehniști, care au nevoie, pe zi ce trece, mai mult de cunoașterea ultimelor descoperiri din domeniul științei eredității; într-adevăr, progrese substanțiale în ameliorarea plantelor și animalelor se vor putea obține numai prin cunoașterea solidă a fundamentului genetic al însușirilor ce trebuie încorporate în soiurile și rasele viitorului.

Lucrarea este recomandabilă și studenților, care vor găsi în ea p r i n c i p i i l e f u n d a m e n t a l e d e g e n e t i c ă, c r i s t a l i z a t e î n d e f i n i ț i i c o n c i s e, care cuprind esențialul noțiunilor necesare pregătirii lor.

Munca noastră va fi răsplătită dacă acest breviar va reuși să fie un îndemn de a se gîndi sănătos în problemele de genetică.

O îmbunătățire ulterioară a acestei lucrări este firește necesară și ea va fi posibilă prin sugestiile cititorilor.

AUTORII

Scanned with OKEN Scanner

CUPRINS

Indexul definiţiilor 17

Capitolul 1: PREOCUPĂRI GENETICE DE-A LUNGUL VEACURILOR 23

Capitolul 2: VARIABILITATEA 56

2.1. Generalităţi 56

2.2. Modul de reproducere şi variabilitatea 59

2.3. Statistica variaţiilor 64

2.4. Efectul selecţiei 72

2.5. Adaptarea genotipică 76

Capitolul 3: MENDELISMUL 79

3.1. Terminologie 79

3.2. Legea segregării genelor 80

I. Ereditate intermediară 80

II. Ereditate dominantă 89

3.3. Legea liberei combinaţii a genelor.. 96

3.4. Abateri aparente de la proporţiile mendeliene 104

I. Abaterile întîmplătoare 105

II. Genele letale 106

III. Interacţiunea genelor 107

IV. Influenţa mediului 113

3.5. Ereditatea caracterelor cantitative 114

3.6. Însemnătatea operei lui Mendel.... 124

Capitolul 4: CELULA, DEPOZITARA SUBSTRATULUI EREDITAR 126

4.1. Componentele celulei 126

Scanned with OKEN Scanner

4.2. Cromozomii 132
I. Generalităţi 132
II. Caracteristicij morfologice ale cromozomilor 134
III. Structura internă a cromozomilor 139
IV. Compoziţia chimică 140
V. Numărul cromozomilor 140
4.3. Mitoza 143
4.4. Meioza 150
4.5. Paralelism între cromozomi şi gene 157

Capitolul 5: MORGANISMUL 159
5.1. Înlănţuirea genelor aşezate în acelaşi cromozom (linkage) 160
5.2. Schimbul de gene (crossing-over) 163
5.3. Orînduirea liniară a genelor în cromozom 174
5.4. Numărul limitat al grupelor de înlănţuire 175
5.5. Hărţile cromozomale 177
5.6. Însemnătatea operei lui Morgan.. 186

Capitolul 6: EREDITATEA SEXULUI ŞI A ÎNSUŞIRILOR LEGATE DE SEX 187
6.1. Ereditatea sexului 187
I. Generalităţi 187
II. Cromozomul X, cromozomul determinant al sexului 188
III. Abateri de la raportul 1 : 1.. 194
6.2. Sexualitatea la plantele superioare 195
6.3. Ereditatea însuşirilor legate de sex 197
I. Ereditatea însuşirilor legate de sex la *Drosophila* 197
II. Ereditatea însuşirilor legate de sex la găini 200
III. Ereditatea însuşirilor legate de sex la oameni 202
6.4. Ereditatea sexului şi însuşirile legate de sex, la albine 203
6.5. Intersexualitate 204

Scanned with OKEN Scanner

6.6. Ginandromorfism 205
6.7. Teoria cantitativă a determinării sexului 206

Capitolul 7: MUTAȚII 208
7.1. Generalități 208
7.2. Clasificarea mutațiilor 213
7.3. Mutații genice 216
7.4. Mutații structural-cromozomale .. 217
7.5. Mutații numeric-cromozomale 224
I. Poliploidie 224
II. Aneuploidie 232
7,6. Mutații somatice 236
7.7. Mutații spontane 241
7.8. Frecvența mutațiilor 242
7.9. Inducerea (provocarea) mutațiilor.. 247
I. Factori mutageni fizici 247
II. Factori mutageni chimici 252
III. Factori poliploidizanți 254
7.10. Detectarea mutațiilor 254
7.11. Însemnătatea mutațiilor 255

Capitolul 8: EREDITATEA PLASMATICĂ 257
8.1. Generalități 257
8.2. Plastomul 261
8.3. Citoplasmonul 265
8.4. Simbionți ca „purtători ai eredității" 266
8.5. Epizomii 268
8.6. Androsterilitatea citoplasmatică .. 269
8.7. Concluzii 271

Capitolul 9: ELEMENTE DE GENETICĂ MOLECULARĂ 273
9.1. Rolul proteinelor în procesele vitale 273
I. Generalități 273
II. Activitatea enzimatică a proteinelor 276
III. Structura proteinelor 279
IV. Proteinele și genetica 281
9.2. Concepția de bază a geneticii moleculare 285

9.3. Reduplicarea ADN 288
I. Identificarea ADN ca principal material genetic 288
II. Structura ADN 291
III. Organizarea ADN în celulă.. 300
IV. Mecanismul reduplicării ADN 303
V. Replicarea genomurilor ARN .. 317
VI. Concluzii 320
9.4. Transcripția 320
I. Generalități 320
II. Sinteza ARN-mesager 322
III. Operonul 325
IV. Transcripția la eucariote 328
9.5. Translația 329
I. Codul genetic 329
II. Aparatul de translație 335
III. Mecanismul procesului de translație 343
9.6. Controlul expresiei genelor 351
I. Generalități 351
II. Mecanismul general al controlului sintezei proteinelor 355
III. Controlul sintezei proteinelor la nivelul transcripției 358
IV. Controlul sintezei proteinelor la nivelul translației 363
V. Concluzii 366
9.7. Genetica moleculară și cea clasică 367
I. Definirea genei 367
II. Bazele moleculare ale mutațiilor genice 374
III. Bazele moleculare ale recombinării 380
IV. Concluzii 384
Capitolul 10: APLICAȚIILE GENETICII 386
10.1. Explicarea genetică a evoluției .. 386
I. Generalități 386

Scanned with OKEN Scanner

II. Premisele evoluției 389
III. Genetica și evoluția populațiilor 397
IV. Concluzii 404
10.2. Aplicațiile geneticii în ameliorarea plantelor 406
I. Cunoașterea condiționării genetice a caracterelor și însușirilor urmărite în ameliorarea plantelor 407
II. Metode de inducere a variabilității genetice 416
III. Metode de izolare a genotipurilor valoroase 425
IV. Folosirea heterozisului în ameliorarea plantelor 437
V. Folosirea poliploidiei în ameliorarea plantelor 446
10.3. Aplicațiile geneticii în ameliorarea animalelor 448
I. Generalități 448
II. Selecția 451
III. Consangvinizare 453
IV. Hibridare 456
V. Heterozis 458
VI. Încrucișări între specii 460
10.4. Genetica și apărarea zestrei genetice umane 461
I. Ereditatea caracterelor moștenite 461
II. Ereditatea însușirilor legate de sex 464
III. Neereditatea caracterelor dobîndite 466
IV. Consangvinizare 468
V. Anomalii cromozomale 469
VI. Necesitatea măsurilor eugenice 470
Bibliografie 473

Scanned with OKEN Scanner

CONTENTS

Index of definitions 17

Chapter 1: GENETIC CONCEPTS ALONG THE CENTURIES 23

Chapter 2: VARIABILITY 56

2.1. General 56
2.2. Reproduction and variability 59
2.3. Statistics of variations 64
2.4. Selection effects 72
2.5. Genotypic adaptation 76

Chapter 3: MENDELISM 79

3.1. Terminology 79
3.2. Law of segregation 80
I. Intermediate heredity 80
II. Dominant heredity 89
3.3. Law of independent assortment 96
3.4. Apparent deviations from mendelian proportions 104
I. Random deviations 105
II. Lethal genes 106
III. Gene interaction 107
IV. Environmental effects 113
3.5. Inheritance of quantitative characters 114
3.6. Significance of Mendel's work..... 124

Chapter 4: CELL AS A KEEPER OF THE HEREDITARY BACKGROUND 126

4.1. Cell components 126
4.2. Chromosomes 132

Scanned with OKEN Scanner

I. General 132
II. Morphological characteristics of the chromosomes 134
III. Inner structure of the chromosomes 139
IV. Chemical composition 140
V. Chromosome number 140
4.3. Mitosis 143
4.4. Meiosis 150
4.5. Parallelism between genes and chromosomes 157

Chapter 5: MORGANISM 159
5.1. Linkage 160
5.2. Crossing-over 163
5.3. Linear arrangement of the genes in the chromosome 174
5.4. Restricted number of linking groups 175
5.5. Chromosome mapping 177
5.6. Significance of Morgan's work..... 186

Chapter 6: INHERITANCE OF SEX AND SEX-LINKED CHARACTERS 187
6.1. Sex inheritance 187
I. General 187
II. *X* - chromosome, the sex determining chromosome 188
III. Deviations from the ratio 1:1 194
6.2. Sexuality in higher plants 195
6.3. Inheritance of sex-linked characters 197
I. Inheritance of sex-linked characters in *Drosophila* 197
II. Inheritance of sex-linked characters in chicken 200
III. Inheritance of sex-linked characters in man 202
6.4. Inheritance of sex and sex-linked characters 203
6.5. Intersexuality 204

Scanned with OKEN Scanner

6.6. Gynandromorphysm 205
6.7. Quantitative theory of sex determination 206

Chapter 7: MUTATIONS 208
7.1. General 208
7.2. Classification 213
7.3. Genic mutations 216
7.4. Structural chromosomal mutations .. 217
7.5. Numerical chromosomal mutations .. 224
I. Polyploidy 224
II. Aneuploidy 232
7.6. Somatic mutations 236
7.7. Spontaneous mutations 241
7.8. Mutation frequency 242
7.9. Induced mutations 247
I. Physical mutagents 247
II. Chemical mutagents 252
III. Polyploidy inducing factors..... 254
7.10. Mutation detection 254
7.11. Mutation significance 255

Chapter 8: PLASMIC INHERITANCE 257
8.1. General 257
8.2. Plastome 261
8.3. Cytoplasmone 265
8.4. Symbionts as "carriers of heredity".. 266
8.5. Episomes 268
8.6. Cytoplasmic male sterility 269
8.7. Conclusions 271

Chapter 9: ELEMENTS OF MOLECULAR GENETICS 273
9.1. Protein role in life processes 273
I. General 273
II. Enzymatic activity of the proteins 276
III. Protein structure 279
IV. Protein and genetics 281
9.2. The basic concept of molecular genetics 285
9.3. DNA reduplication 288

Scanned with OKEN Scanner

I. DNA identification as basic genetic support 288
II. DNA structure 291
III. DNA organization in the cell .. 300
IV. Mechanism of DNA reduplication 303
V. RNA genome replication 317
VI. Conclusions 320
9.4. Transcription 320
I. General 320
II. Messanger – RNA synthesis.... 322
III. Operone 325
IV. Transcription in Eucaryote 328
9.5. Translation 329
I. Genetic code 329
II. Translating apparatus 335
III. Mechanism of translation 345
9.6. Control of gene expression 351
I. General 351
II. General mechanism of controlling protein synthesis. 355
III. Transcriptional control of protein synthesis 358
IV. Translational control of protein synthesis 363
V. Conclusions 366
9.7. Classical and molecular genetics 367
I. Gene definition 367
II. Molecular basis of genic mutations 374
III. Molecular basis of recombination 380
IV. Conclusions 384

Chapter 10: GENETIC APPLICATIONS 386
10.1. Genetic explanation of evolution.. 386
I. General 386
II. Premises of evolution 389
III. Population genetics and evolution 397
IV. Conclusions 404
10.2. Genetics and plant breeding 406

I. The knowledge of inheritance of desirable characters for plant breeding 407
II. Methods of inducing genetic variability 416
III. Methods of isolating valuable genotypes 425
IV. Heterosis in plant breeding.... 437
V. Polyploidy in plant breeding 446
10.3. Genetics and animal breeding 448
I. General 448
II. Selection 451
III. Inbreeding 453
IV. Hybridization 456
V. Heterosis 458
VI. Crosses between different species 460
10.4. Genetics and the defence of man's genetic heritage 461
I. Inheritance of genetical characters 461
II. Inheritance of sex-linked characters 464
III. Non-inheritance of acquired characters 466
IV. Inbreeding 468
V. Chromosomal aberrations 469
VI. Need for eugenic measures 470
Bibliography..... 473

Scanned with OKEN Scanner

INDEXUL DEFINIŢIILOR

abaterea standard 2.44
acentric, tip 4.66
acrocentric, tip 4.64
activarea aminoacizilor 9.93
adaptare 2.3
adaptare enzimatică 9.98
ADN 9.27
ADN polimerază 9.52
adenină (A) 9.34
aditivitate 3.63
albinism 7.5
alcaptonurie 10.63
alelă 3.17
alelic 3.17
alelie multiplă 3.20
alelomorf 3.17
alelomorfic 3.17
alelomorfism multiplu 3.20
alogamie 2.33
alopoliploid 7.46, 7.47
alopoliploidie 7.45
alosindeză 7.50
amber 9.82
ameliorarea plantelor 10.27
amfidiploid 7.47
aminoacid 9.5
aminoacil-ARN-s sintetază 9.92
aminoacil-ARN-solubil (aa-ARN-s) 9.92
aminopurine 7.89
anafază 4.73
androsterilitate 8.13
androsterilitate citoplasmatică 8.14
anemie falciformă 10.92
aneuploid 7.53
aneuploidie 7.52
anticodon 9.91
anticorp 9.20
antigen 9.21
antimutagen 7.87
aparatul lui Golgi 4.15
apoenzimă 9.10
apoferment 9.10
Aristotel 1.10
ARN 9.61
ARN-adaptor 9.90
ARN-informaţional 9.67
ARN-mesager 9.67
ARN-polimeraza 9.69
ARN-replicază 9.64
ARN-ribozomal 9.86
ARN-solubil 9.90
ARN-transfer 9.90
ARN de transport 9.90
ARN-viral 9.65
artioploid 7.41
asinapsis 4.87
atavism 1.11
autoalopoliploid 7.48
autocataliză 9.53
autofecundare 2.31
autogamie 2.32
autoincompatibilitate 6.57
— gametofitică 6.18
— heteromorfică 6.20
— sporofitică 6.19
autopoliploid 7.44
autopoliploidie 7.43
autosindeză 7.49
backcross 10.41
bacterie lizogenă 9.46
bacteriofag 1.41
bacteriofagii T_2 şi T_4 1.42
Bar 7.28
bastard 3.3
bastardare 3.1
bastardare în zootehnie 10.80
biocenoză 10.10
biofori 1.31
biometrie 2.40
biotip 2.56
biotop 10.11
capacitate de combinare generală 10.64
capacitate de combinare specifică 10.65
caracter 2.4
caracter dobîndit 1.18
carienchima 4.26
cariochineză 4.56
cariolema 4.22
cariolimfă 4.26
cariologie 4.19
cariomit 4.28
cariomitoză 4.56
carion 4.18
carioplasmă 4.23
cariotip 4.30
celula 4.1
celule sexuale 4.43
celule somatice 4.44
centre genice 10.13
centriol 4.17
centromer 4.62
centrozom 4.16
centru activ al enzimei 9.12

certaţie 6.11
chiasma 4.92
chinine 4.77
chinetine 4.78
chinetocor 4.62
cibernetică 1.44
5-bromouracil 7.88
cisheterozis 10.59
cistron 9.117
citochineză 4.76
citogenetică 1.43
citogeneză 4.57
citolimfă 4.14
citologie 4.2
citomere 4.10
citoplasma 4.3
citoplasmon 8.5
clonă 2.20
cloroplaste 4.11
cod fără acoperire 9.77
cod genetic 9.74
cod degenerat 9.79
cod „fără virgule" 9.78
cod nesuprapus 9.77
codon 9.75
codon ambiguu 9.83
codon nonsens 9.80
codon terminator 9.80
codul ARN 9.74
coeficient de moştenire 2.50
coeficient de variabilitate 2.45
coenzimă 9.9
cofactor 9.9
cofrenator 9.105
coincidenţă 5.14
colchicină 7.92
combinabilitate generală 10.64
combinabilitate specifică 10.65
combinaţie independentă a cromozomilor 4.103
competenţă 9.29
complementaritate dominantă 3.46
complementaritate recesivă 3.47
condriozomi 4.4
condriomere 4.10
conjugare bacteriană 5.19
consangvinizare 10.53
consangvinizare (în zootehnie) 10.75
consangvinizare apropiată 10.77
consangvinizare îndepărtată 10.79
consangvinizare moderată 10.78
consangvinizare strînsă 10.76
constanţa valorilor de înlănţuire 5.11
control adaptativ al sintezei proteinelor 9.98
control programat al sintezei proteinelor 9.101
conversie 9.47
conversia genei 9.123
corci 3.3
corepresor 9.105
Correns 1.33
cromatidă 4.61
cromatină 4.39
cromomere 4.31
cromonema 4.37
cromonemata 4.37
cromoplaste 4.12
cromozomi 4.28
cromozomi B 4.55
cromozomi bivalenţi 4.88
cromozomi omologi 4.54
cromozomi perie de sticlă de lampă 4.34
cromozomii sexuali 6.1
cromozomi uriaşi 4.32
cromozomul X 6.5
cromozomul X-ataşat 6.8
cromozomul Y 6.6
crossing-over 5.5
crossing-over ilegitim 5.15
crossing-over între cromozomii X şi Y 5.16
Crossing-over multiplu 5.12
crossing-over somatic 5.17
cross-over 5.7
curba lui Gauss-Laplace 2.38
cuvînt de cod 9.75
daltonism 10.90
Darwin 1.19
deficienţă 7.25
„degenerare" prin consangvinizare 10.54
deleţie 7.26
dem 10.3
depresiune de consangvinizare 10.54
derepresor 9.104
deutroni 7.83
dezoxiriboză 9.32
diachineză 4.93
dicentric, tip 4.67
dihibrid 3.37
dihogamie 6.21
dioic 6.12
diplofază 4.52
diplofit 4.53
diploid 4.50
diplonema 4.91
diplont 4.51
diploten 4.91
disjuncţie 3.12
dispersie 2.46
distribuţie normală 2.39
diviziune alotipică 4.79
diviziune cariochinetică 4.55
diviziune heterotipică 4.80
diviziune homeotipică 4.81
diviziune indirectă 4.56
diviziune de reducere 4.79
dominant 3.33
dominanţă 3.28
dominanţă absolută 3.29
dominanţă incompletă 3.30
drift 10.26
Drosophila melanogaster 1.37
dubla fecundare 4.100
duplex 9.41
duplicare 9.51
duplicaţie 7.27
echilibru genetic 10.21
ecoclin 2.27
ecosisteme superioare 10.12
ecotip 2.55
efect alosteric 9.14
efect de poziţie 7.34
efect izosteric 9.13
efector 9.103
efector negativ de represie 9.104

Scanned with OKEN Scanner

efect pozitiv de represie 9.105
electroni 7.80
elită 10.48
embriocultură 10.38
endomitoză 4.75
endopoliploidie 7.51
enzimă 9.7
enzime adaptive 9.99
enzime constitutive 9.100
enzime defecte 9.19
enzime inductibile 9.99
enzime represibile 9.99
epigeneză 1.14
epistazie 3.51
epistazie- în sens larg 3.68
epizom 8.11
ereditate 1.1
ereditate extracariotică 8.1
ereditate extracromozomală 8.1
ereditate extranucleară 8.1
ereditate intrmediară 3.23
ereditate în cruce 6.24
ereditate plasmatică 8.1
ergozom 9.89
eritabilitate 2.50
eritabilitate în sens larg 2.51
eritabilitate în sens restrîns 3.69
Escherichia coli 1.39
Etilmetansulfonat 7.91
eualele 9.119
eucariote 4.20
eucromatină 4.40
eugenie 10.96
euploidie 7.38
evoluţie 10.1
experienţă de hibridare 3.2
expresivitate 3.55
exterior 10.69
F_1 3.8
F_2 3.9
F_3 3.10
factor ereditar 3.13
fază de gametofit 4.47
fecundare 2.26
fenocopie 2.14
fenotip 2.6
ferment 9.7
filamente conective 4.70
filogenie 10.2
fixismul 1.13
flavism 7.7
fond de gene 10.20
formarea speciilor 10.16
frenator 9.102
fus acromatic 4.71
fus nuclear 4.71
Galenos 1.12
gametic 2.23
gameţi 2.22
gametogamie 2.24
gametogeneză 2.25
gemelologie 10.86
gemeni dizigoţi 10.88
gemeni monozigoţi 10.87
gemini 4.88
gemule 1.29
gen 10.9
genă 3.14
genă- în concepţia geneticii moleculare 9.113
genă amplificatoare 3.58
gene complimentare 3.45
gene duplicate 3.48
gene echivalente 3.24
genă epistatică 3.52
genă hipostatică 3.53
genă inhibitoare 3.49
genă modificatoare 3.56
gene mutabile 7.67
gene multiple 3.60
gene „mutator" 7.70
genă necromozomală 8.3
gene nestabile 7.67
genă operatoare 9.107
genă plasmatică 8.3
genă pleiotropică 3.16
gene polimere 3.60
genă reductoare 3.57
gene reglatoare 9.109
gene structurale 9.108
generaţia P 3.5
genetică 1.35
genetică moleculară 9.1
genetica populaţiilor 10.19
genofor 4.29
genom 4.49
genotip 2.8
germoplasmă 1.24
ginandromorf 6.27
ginodioic 6.14
guanină 9.35
haplofază 4.47
haplofit 4.48
haploid 4.45
haploid adevărat 7.37
haplont 4.46
haplozigot 6.10
hărţi cromozomale 5.21
hemizigot 6.10
hemizigoţie 6.9
hemofilie 6.25
hemeralopie 10.89
hermafrodit 2.30
heteroalele 9.118
heterocarion 8.7
heterocariot 4.27
heterocariotic 4.27
heterocatalizã 9.66
heterociton 8.8
heterocromatină 4.41
heteropicnotic 4.42
heteropicnoză 4.42
heteropolimer 9.4
heterozigot 2.28
heterozigot în sens restrîns 3.27
heterozis 10.58
hibrid 3.3
hibrid de adiţie 7.47
hibrid ADN-ARN 9.68
hibrid dublu 10.62
hibrid simplu 10.61
hibridare 3.1
hibridare — ca metodă de ameliorare 10.34
hibridare — în sens zootehnic 10.80
hibridare apropiată 10.36
hibridare complexă 10.40
hibridare dialelă 10.43
hibridare îndepărtată 10.35
hibridare reciprocă 10.37
hibridare regresivă 10.40
hibridare simplă 10.39

Scanned with OKEN Scanner

himeră 7.63
himere periclinale 7.64
himere sectoriale 7.65
hiperhimere 7.66
hiperploid 7.57
hipoploid 7.54
hipersensibilitate 10.30
histone 9.110
holoenzimă 9.8
homeostazie 10.33
homozigot 2.29
homozigot — în sens restrîns 3.26
hormon 9.106
homunculus 1.7
idiogramă 4.37
idiotip 2.8
imunitate 10.28
incompatibilitate 6.16
încrucişare 3.1
încrucişare de absorbţie 10.81
încrucişare industrială 10.84
încrucişare de infuzie 10.82
încrucişare regresivă 3.35
încrucişare rotativă 10.83
încrucişare sib 10.56
incluzii citoplasmatice 4.9
inductor 9.104
individ 1.4
informaţie genetică 9.22
inhibiţie prin feedback 9.97
iniţiator 9.59
înlănţuirea absolută 5.4
înlănţuirea genelor 5.3
înlănţuire puternică 5.9
înlănţuire cu sexul 6.23
înlănţuire slabă 5.10
însuşire 2.5
însuşiri legate de sex 6.22
interchineză 4.58
interfază 4.58
interferenţă 5.13
intersexe 6.26
inversie 7.29
inversie paracentrică 7.31
inversie pericentrică 7.30
iperită 7.90
ipoteza o genă — o enzimă 9.111
ipoteza o genă — un lanţ polipeptidic 9.112
izoalele 3.19
izolate 10.94
killer 8.10
lag mutaţional 7.93
lanţ polipeptidic 9.6
legea complementarităţii bazelor azotate 9.43
legea Hardy-Weinberg 10.23
legea liberii combinaţii a genelor 3.38
legea înlănţuirii genelor 5.2
legea segregării genelor 3.11
legea şirurilor omoloage de variaţie 10.14
leptonema 4.82
leptoten 4.82
letal 3.44
leucism 7.8
leucoplaste 4.13
linie de adiţie 10.44
linii O 8.16
linie pură 2.34
linkage 5.3
linker 9.49
locus 3.18
loci 3.18
macroevoluţie 10.17
macromutaţie 7.19
macrosporogeneză 4.99
masa ereditară 2.7
maternal 3.7
matrix 4.38
mazărea 1.22
media aritmetică 2.43
mediu 2.2
megaevoluţie 10.18
meioză 4.79
melanism 7.6
membrana nucleară 4.22
Mendel 1.21
memdelism 1.23
mesaj genetic 9.24
metacentric, tip 4.63
metafază 4.69
metaxenie 4.102
metoda masală 10.51
metoda pedigreului 10.52
micelii 1.28
microevoluţie 10.15
microfilogenie 10.15
microhabitat 10.11
micromutaţie 7.20
microsporogeneză 4.98
microzomi 4.7
migraţie 10.25
minimum de consangvinizare 10.55
mitocondrii 4.4
mitoză 4.56
mixohimere 7.66
modelul lui Watson şi Crick 9.41
modificabilitate 2.13
modificaţii 2.12
modificaţii de durată 2.59
modulaţie 9.96
mongolism 7.59
monohibrid 3.22
monoic 6.15
monoploid 7.37
monoribozom 9.88
monozomic 7.56
Morgan 1.36
morganidă 5.8
morganism 5.1
mozaic 7.62
mutagen 7.73
mutageneză 7.75
mutagenic 7.74
mutant 7.2
mutaţie 2.11 şi 7.1
mutaţie biochimică 7.24
mutaţii citoplasmatice 7.23
mutaţie expresivă 7.17
mutaţie gametică 7.21
mutaţie genică 7.11
mutaţie genomială 7.14
mutaţii germinale 7.21
mutaţie de locus 7.11
mutaţie înainte 7.15
mutaţie înapoi 7.16
mutaţii induse 7.10 şi 7.72
mutaţie neexpresivă 7.18
mutaţie numeric-cromozomală 7.14

mutaţie progresivă 7.15
mutaţie punctiformă 7.12
mutaţie recurentă 10.24
mutaţie regresivă 7.16
mutaţii somatice 7.22
mutaţii spontane 7.9
mutaţie structural-cromozomală 7.13
mutaţie variabilă 7.18
muton 9.114
nanism 10.91
Naudin 1.20
nedisjuncţie 6.7
Neurospora 1.38
neutron 7.82
nicking 10.85
nouă combinaţie 3.39
nodoc 9.91
nucleol 4.24
nucleotid 9.30
nucleozid 9.31
nucleu 4.18
nulizomic 7.55
număr de bază (x) 7.36
număr fundamental 7.36
număr limitat al grupelor de înlănţuire 5.20
ochre 9.81
oligogene 3.62
ontogeneză 1.3
oogeneză 4.97
ovogeneză 4.97
operator 9.107
operon 9.72
organizator nuclear 4.25
orînduirea liniară a genelor în cromozomi 5.18
ou fecundat 2.27
pachinema 4.90
pachiten 4.90
pangeneză 1.9
panmictic 10.22
panmixie 10.22
paracentric, tip 4.69
paramutaţie 7.69
parasindeză 4.85
parental 3.4
paternal 3.6
pericentric, tip 4.68
pedigreu 10.73
perisoploid 7.42
pirimidină 9.36
placă cromozomală 4.72
placă ecuatorială 4.72
placă metafazică 4.72
plasmidă 8.3
plasmon 8.2
plasmotip 8.2
plastide 4.8
plastidom 4.9
plastidule 1.27
plastocondrii 4.4
plastom 8.4
plastomere 4.10
plastozomi 4.4
plectonemic 9.42
pleiotropie 3.15
polialelism 3.20
policentric, tip 4.68
policross 10.68
polidactilie 7.3
poligene 3.61
polihibrid 3.42
polimer 9.3
polimerie 3.59
polimerie aditivă 3.64
polipeptid 9.6
polinucleotid fosforilază 9.70
poliploid 7.35
poliploidizant 7.76
poliribozom 9.89
politen 4.33
polizom 9.89
polizomie 7.61
populaţie 2.35
populaţie — în sens filogenetic 10.4
populaţii alopatrice 10.7
populaţii simpatrice 10.8
predeterminare 8.6
preformaţionişti 1.6
procariote 4.21
profag 9.45
profază 4.59
promotor 9.73
proteină 9.2
proteine adaptive 9.99
proteine constitutive 9.100
proteine CRM 9.19
proton 7.81
protoplasma 4.3
protoplast 4.3
provirus 9.45
pseudoalele 9.118
pseudoereditate 2.58
puff 4.35
punctuaţia codului genetic 9.95
purină 9.33
puritatea gameţilor 3.25
quadrivalent 7.33
radiaţii ionizante 7.77
raport de codificare 9.76
rota mutaţiei 7.68
rasă 10.5
rase fiziologice 10.32
raze alfa 7.84
raze beta 7.85
raze gama 7.78
raze Roentgen 7.79
recesiv 3.34
recesivitate 3.32
recombinant 3.40
recombinante 5.6
recombinaţie 2.10
recon 9.115
reduplicare ADN 9.23
reduplicare conservativă 9.55
reduplicare dispersivă 9.56
reduplicare semiconservativă 9.54
reduplicază 9.52
replicare 9.50
replicator 9.58
replicon 9.57
represor 9.102
reproducere 2.15
reproducere amictică 2.17
reproducere apomictică 2.19
reproducere asexuată 2.16
reproducere sexuată 2.21
reproducere vegetativă 2.18
restauratori de fertilitate 8.15
reticulul endoplasmatic 4.5
retroinhibiţie 9.97
ribovirus 9.60
riboză 9.63

Scanned with OKEN Scanner

ribozomi 4.6 şi 9.85
roentgen-ul 7.86
secvenţa aminoacizilor 9.15
segregare 3.12
selecţie 2.52
selecţie — metodă de ameliorarea plantelor 10.47
selecţia animalelor 10.70
selecţie artificială 2.54
selecţie fenotipică 10.71
selecţie genealogică 10.72
selecţie individuală 10.50
selecţie individuală în zootehnie 10.71
selecţie în masă 10.49
selecţie în masă — în zootehnie 10.71
selecţie naturală 2.53
selecţie periodică 10.57
selecţie recurentă 10.57
sensibilitate 10.29
sex heterogametic 6.3
sex homogametic 6.4
simbiont 8.9
sinapsis 4.84
sindactilie 7.4
sindeză 4.84
sindromul lui Down 10.95
şir de variaţie 2.42
soi multilinial 10.42
soi sintetic 12.63
soma 1.26
somatoplasmă 1.25
specie 10.6
speciaţie 10.16
spermatidă 4.97
spermatocit 4.98
spermatogeneză 4.96
spermiogeneză 4.96
spirem 4.60
sport 7.22
standard — în sens zootehnic 10.74
statistică 2.41
structură bicatenară 9.40
structură cuaternară a proteinelor 9.18
structură monocatenară 9.39
structură primară a ADN 9.39
structura primară a proteinelor 9.15
structură secundară a ADN 9.40
structură secundară a proteinelor 9.16
structura terţiară a proteinelor 9.17
subalele 9.118
subdioic 6.13
subspecie 10.5
substituţie de cromozomi 10.45
substrat 9.11
subunitate ribozomală 9.87
super-supresor 9.122
supradominanţă 3.31
supresor 3.51
supresor intergenic 9.122
susceptibilitate 10.29
telocentric, tip 4.65
telofază 4.74
telosindeză 4.86
teoria preformaţiei 1.5
terminalizaţie 4.94
tester 10.66
test-cross 3.36
testul cis-trans 9.116
testul complementarităţii 9.116
testul χ^2 (chi-patrat) 3.43
tetradă 4.95
tetraploidie 7.40
tetrazomic 7.60
tip sălbatic 3.21
timină 9.37
toleranţă 10.31
top cross 10.67
topofizis 2.59
transcriptază 9.69
transcripţie 9.25
transcripţie monocatenară 9.71
transducţie 9.48
transfer de gene 10.46
transformarea bacteriilor 9.28
transformism 1.16
transformişti 1.17
transgresie 3.70
transheterozis 10.60
translaţie 9.26
translocaţie 7.32
transmutaţie 9.123
transversie 9.121
tranziţie 9.120
trihibrid 3.41
triploidie 7.39
trizomic 7.58
Tschermak 1.34
unitate de crossover 5.8
unităţi fiziologice 1.30
unitate de reduplicare 9.57
unitate ribozomală 9.88
unitate de schimb 5.8
univalent 4.89
universalitatea codului genetic 9.84
uracil 9.62
valoarea de selecţie a unei mutante 7.71
variabilitate 1.2
varianţă 2.46
varianţă aditivă 3.63
varianţă de dominanţă 3.66
varianţă de epistazie 3.67
varianţă fenotipică 2.47
varianţă genotipică 2.48
varianţa mediului 2.49
variaţie 2.1
variaţii alternative 2.36
variaţii calitative 2.36
variaţii cantitative 2.37
variaţie genotipică 2.9
virus 1.40
virus (fag) temperat 9.44
de Vries 1.32
xenie 4.101
zigonema 4.83
zigot 2.27
zigoten 4.83

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 1: PREOCUPĂRI GENETICE DE-A LUNGUL VEACURILOR

Problema transmiterii însuşirilor de la părinţi la urmaşi a fost una din preocupările vechi şi permanente ale omului; în special s-au pus, de-a lungul vremurilor, următoarele trei întrebări în legătură cu moştenirea însuşirilor şi anume:

— De ce seamănă, în măsură mai mare sau mai mică descendenţii cu părinţii?

— De ce, chiar între organismele foarte înrudite, există deosebiri mai mult sau mai puţin bătătoare la ochi?

— Cui se datoreşte şi cum se realizează dezvoltarea unui individ, de la celula fecundată la formarea organismului adult, cu întreaga lui zestre de însuşiri ereditare specifice şi individuale?

Preocupările acestea se concentrează, aşadar, asupra a trei probleme principale şi anume: ereditatea, variabilitatea şi ontogeneza.

1.1 EREDITATEA (de la lat. *hereditas*, moştenire): transmiterea din generaţie în generaţie a capacităţii de a dezvolta aceleaşi caractere. / /—Relaţii organice între generaţii succesive. / /—Transmiterea informaţiei ereditare de la părinţi la descendenţi.

1.2 VARIABILITATE (de la lat. *variare*, a se schimba): neasemănarea care se întîlneşte întotdeauna la toate vieţuitoarele, oricît de aproape înrudite ar fi ele.

1.3 ONTOGENEZĂ (de la gr. *on*, *ontos*, fiinţă şi *genesis*, naştere): seria de transformări suferite de individ, de la fecundarea oului pînă la organismul matur. / / — Istoria dezvoltării şi creşterii unui individ.

Scanned with OKEN Scanner

Vom urmări în cele ce urmează cum au evoluat opiniile în aceste domenii, la ce rezultate s-a ajuns și care au fost cercetătorii, care au adus contribuții substanțiale la rezolvarea problemelor amintite.

Acum aproape zece mii de ani omul a avut primele preocupări în legătură cu ereditatea, atunci cînd a început să domesticească animale și să cultive plante, transformîndu-se astfel dintr-un nomad vînător și colector de semințe și rădăcini, într-un stabil crescător și agricultor. Această cotitură fundamentală în istoria omenirii a fost posibilă datorită îndelungatelor observații făcute, ajungîndu-se la concluzia că principalele însușiri, pentru care animalele și plantele fuseseră alese pentru domesticire, se transmit destul de fidel la urmași și că, deci, din indivizi cu caractere valoroase, se nasc descendenți asemănători. Se constatase, așadar, că există o ereditate a caracterelor. .

1.4 INDIVID (de la lat. *in*, nu și *dividuus*, divizibil): o singură vieţuitoare izolată, în care componentele corpului sînt întrunite spre a realiza funcţiuni specifice.

Mult timp înaintea erei noastre epopeele, cîntecele și dictoanele celei mai vechi culturi indiene conţineau observaţii și îndrumări, din care se deducea că sănătatea și boala, însușirile și caracterele corporale și spirituale se moștenesc. Multe din vechile scrieri indiene conţineau sfaturi în privința alegerii nevestei, accentuîndu-se că este necesar să se studieze bine istoria familiei partenerei viitoare, deoarece puterea, vigoarea și însușirile spirituale se moștenesc.

În perioada dintre anii 500 î.e.n. și 300 e.n., cînd s-a dezvoltat vechea cultură greacă, s-au înregistrat preocupări profunde ale filozofilor, care căutau să găsească soluţii pentru problemele eredităţii. Dintre aceștia s-au remarcat în special filozofii Anaxagora, Hipocrat, Aristotel și Galenos.

ANAXAGORA (500—428 î.e.n.) a formulat primele idei preformiste, după care în spermatozoizi sînt reprezentate, sub o formă invizibilă, toate organele corpului, sexul ca și întreaga ereditate, fiind determinate numai de bărbat.

1.5 TEORIA PREFORMAȚIEI (de la lat. *praeformatio*, însușirea de a fi format dinainte): teorie speculativă care susținea că în celulele sexuale se găsesc reproduse în miniatură, caracterele și organele viitorului organism.

1.6 PREFORMAȚIONIȘTI: biologi care considerau procesul embriologic ca dezvoltarea unui individ în miniatură, însă complet format, pe care-l conțineau celulele sexuale, cum ar fi de ex. un *homunculus*.

1.7 HOMUNCULUS (de la lat. *homo*, om): un individ în miniatură, pe care și-l imaginau mulți biologi din trecut că ar exista în celulele spermatice ale omului (fig. 1.1. // — Sin. *Homonculus*.

1.8 HIPOCRAT (460—377 î.e.n.) (fig. 1.2). A fost cel mai mare medic al antichității; renumele său era universal. A elaborat teoria pangenezei (sau panspermiei).

1.9 PANGENEZA (de la gr. *pan*, totul și *genesis* naștere): teorie care explica mecanismul eredității prin existența de mici particule (germeni) provenite din celulele întregului organism // — Sin. *Panspermie*.

După teoria pangenezei, formarea corpului omenesc este determinată de forma, mărimea, înșiruirea și poziția unui imens număr de atomi, iar actul concepției constă dintr-o detașare din corpul părinților a unui germene preformat în componentele sale atomare; teoria pangenezei reluată

1.10 ARISTOTEL (384—322 î.e.n.) (fig. 1.3) a fost elevul lui Platon și educatorul lui Alexandru cel Mare. A fondat școala peripatetică. Autorul a numeroase tratate de logică, științe naturale, politică etc., care abundă în idei originale și profunde; el a rămas inspiratorul filozofilor din întregul ev mediu.

Sistematician — el a clasificat după forma exterioară circa 540 specii de animale. Anatomist — el a studiat structura anatomică a numeroase animale, făcînd disecții la peste 50 specii diferite. Aristotel și-a clădit teoriile pe observații și cercetări personale, deschizînd o eră nouă în știința greacă. În domeniul geneticii Aristotel a elaborat teoria hematogenă a spermei.

Scanned with OKEN Scanner

și dezvoltată mai tîrziu de D a r w i n reprezenta un progres față de teoriile vechi, prin aceea că recunoștea echivalența funcțională a celor două sexe în transmiterea însușirilor la urmași.

Teoria hematogenă a spermei susține că sămînța (sperma) s-ar naște din sînge, ca un proces al hranei; după teoriile acestuia, bărbatul joacă rolul principal în ereditate, el dînd, ca și sculptorul, forma, pe cînd femeia dă substanța, marmura, pe care se sculptează; apariția unui sex sau a altuia s-ar datora gradului de tărie al diferitelor componente mobile cuprinse în sîngele bărbatului, care pot fi contracarate de acțiunea componentelor femele; sămînța mai densă, deoarece este mai caldă, ar avea capacitatea de a produce mai mulți bărbați decît sămînța subțire; din cauză că tinerii nu au suficientă căldură iar la bătrîni ea se micșorează, bărbații tineri și cei bătrîni ar determina nașterea mai multor fete; A r i s t o t e l reproșa teoriei pangenezei că nu putea să explice cazurile frecvente de atavism.

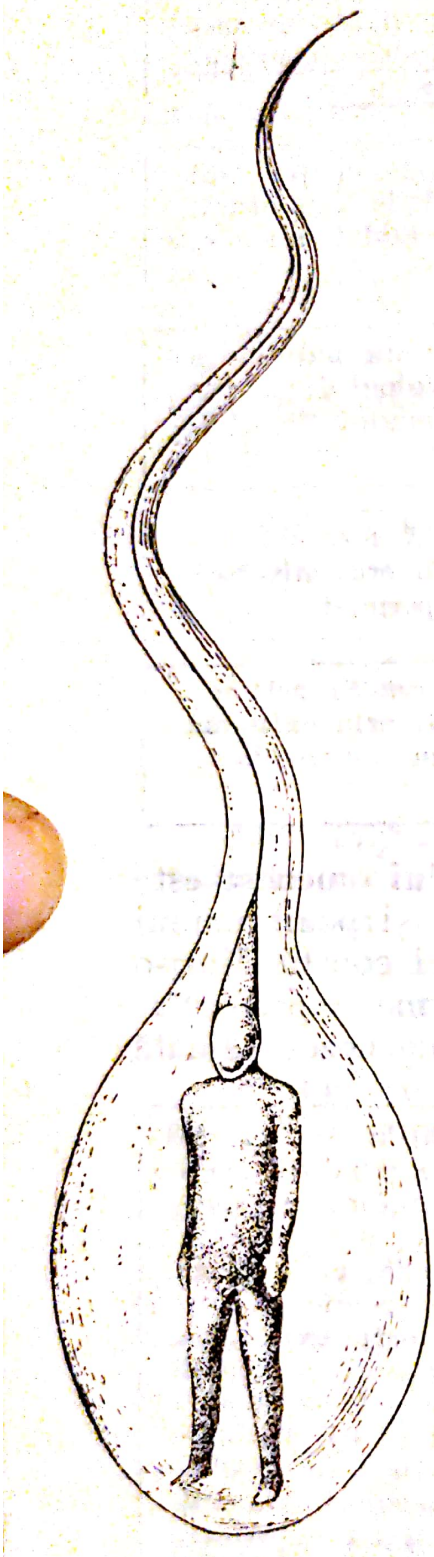


Fig. 1.1. Homunculus, ființă umană în miniatură așa cum și-au imaginat-o unii preformaționiști că ar fi prezentă în celulele sexuale

Fig. 1.2. Hipocrat (460—377 î.e.n.), filozof grec; a elaborat teoria pangenezei.

Fig. 1.3. Aristotel (384–322 î.e.n.), filozof grec; a elaborat teoria hematogenă a spermei

1.11 ATAVISM (de la lat. *atavus* = strămoș); reapariția anumitor caractere, provenite de la un strămoș și care nu s-au manifestat în generațiile intermediare.

1.12 GALENOS CLAUDIOS (129—199) (fig. 1.4) s-a născut la Pergamon și a murit la Roma. A făcut numeroase descoperiri în anatomie. A fost medicul personal al împăratului roman Marc-Aureliu. În genetică, a susținut echivalența celor două sexe.

În domeniul geneticii, Galenos a susținut, pe baza cercetărilor sale anatomice și a încrucișărilor la animale, că femela transmite, în egală măsură ca și masculul, însușirile la descendenți și că sămînța provine de la ambele sexe ; altfel nu s-ar explica faptul că, de cele mai multe ori, copiii seamănă ambilor părinți în privința însușirilor lor individuale.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.2. Hipocrat (460—377 î.e.n.), filozof grec; a elaborat teoria pangenezei.

Fig. 1.3. Aristotel (384—322 î.e.n.), filozof grec; a elaborat teoria hematogenă a spermei

1.11 ATAVISM (de la lat. *atavus* = strămoș); reapariția anumitor caractere, provenite de la un strămoș și care nu s-au manifestat în generațiile intermediare.

1.12 GALENOS CLAUDIOS (129—199) (fig. 1.4) s-a născut la Pergamon și a murit la Roma. A făcut numeroase descoperiri în anatomie. A fost medicul personal al împăratului roman Marc-Aureliu. În genetică, a susținut echivalența celor două sexe.

În domeniul geneticii, Galenos a susținut, pe baza cercetărilor sale anatomice și a încrucișărilor la animale, că femela transmite, în egală măsură ca și masculul, însușirile la descendenți și că sămînța provine de la ambele sexe ; altfel nu s-ar explica faptul că, de cele mai multe ori, copiii seamănă ambilor părinți în privința însușirilor lor individuale.

Vechea Romă (700 î.e.n. —300 e.n.) n-a adus, la adîncirea problemelor referitoare la procreare și ereditate, practic, nici o contribuție care să depășească pe cele aduse de filozofii greci. Chiar în lucrarea „De rerum nature" a marelui filozof și poet latin L u c r e t i u s (98—55 î.e.n.), în care sînt dezbătute cu o rară claritate, multe probleme de variabilitate și de ereditate, între care și cazuri frecvente de atavism, nu se pot constata progrese față de vechea știință greacă.

În schimb, spiritul practic al romanilor a promovat în mod deosebit aplicarea cunoștințelor de ereditate la selecția plantelor și animalelor. Astfel, se găsesc indicații prețioase pentru alegerea animalelor de reproducție și pentru selecția plantelor în lucrările marilor scriitori romani și anume în „Georgica" scrisă de V e r g i l i u s (70—19 î.e.n.), „Naturalis historia" scrisă de P l i n i u s (23—79) și mai ales în „De re rustica" redactată de C o l u m e l l a în secolul I al erei noastre. Din aceste lucrări reiese că romanii aveau cunoștințe despre specii, soiuri și rase, că ei aplicau cu succes selecția și ameliorarea pentru că posedau principiile fundamentale referitoare la ereditatea însușirilor. Astfel, romanii foloseau însemnări referitoare la arborele genealogic, mai ales pentru cai și porumbei, și alegeau animalele de reproducție în primul rînd după calitățile lor, apoi după vîrstă, anotimp, arbore genealogic și capacitatea lor ereditară.

În evul mediu (700—1500 e.n.) nu au fost condiții favorabile pentru dezvoltarea cunoștințelor despre ereditate, ca și a științelor în general, atît din cauza războaielor frecvente cît și din pricina puterii mereu crescînde a bisericii. Puținii gînditori ai acestei epoci s-au mulțumit să conserve și să transmită știința și filozofia greacă; dintre aceștia merită a fi citat arabul A v i c e n n a (Ibn Sina) din Buchara (980—1037), care a publicat comentarii la toate operele lui A r i s t o t e l și în special despre „Canon medicinae". De altfel, în general, strădania principală în evul mediu a fost concentrată asupra interpretării filozofiei lui A r i s t o t e l, în mănăstiri urmărindu-se în același timp

să se pună de acord această filozofie cu opiniile dominante de atunci ale bisericii. Un merit mare în acest domeniu şi-a căpătat Albertus Magnus (1193—1280), care a scris numeroase comentarii ale operelor lui Aristotel precum şi filozoful şi naturalistul englez Roger Bacon (1214—1294), care a susţinut teoria panspermiei a lui Hipocrat.

Fig. 1.4. Galenos (129—199), filozof grec; a demonstrat echivalenţa genetică a celor două sexe.

Secolul al XVII-lea deschide seria marilor descoperiri în ştiinţa eredităţii, pe care le vom înşirui în cele ce urmează, în ordinea apariţiei lor.

1651: W. Harvey, care-şi căpătase un renume prin descoperirea circulaţiei sîngelui, a descoperit, pe baza propriilor lui cercetări asupra dezvoltării găinii din gălbenuşul de ou, că toate fiinţele vieţuitoare, inclusiv omul, provin din ouă fecundate. Lui i se datoreşte aforismul biologic: „Omne vivum ex ovo".

1665: Hooke publică „Micrographia", în care face pentru prima dată descrierea celulelor.

1677: A. van Leewenhock, care are meritul de a fi adus perfecţionări microscopului, descoperă spermatozoizii la om iar mai tîrziu la cîini şi iepuri de casă.

1694: R. J. Camerarius a publicat lucrarea „Epistola de sexu plantarum", în care, pe baza experienţelor proprii, semnalează pentru prima dată existenţa sexelor la plante, comparînd-o cu sexualitatea la animale.

1735: C. v. Linné (1707—1778) a publicat „Systema Naturae", în care a iniţiat sistemul de nomenclatură binară

Scanned with OKEN Scanner

folosit şi astăzi, căpătîndu-şi prin aceasta un loc de frunte în istoria biologiei; opinia lui despre fixitatea speciilor s-a dovedit eronată.

1.13 FIXISMUL: teorie conform căreia numărul speciilor este fixat la cele ce au fost create de la începutul începutului, teorie concretizată în teza lui L i n n é: „Species tot numeramus, quot diversae formae in primitione sunt creatae".

1759: C. F. W o l f f publică „Theoria generationis", în care fundamentează teoria epigenezei, care a fost consolidată mai tîrziu prin lucrările lui K. E. B a e r.

1.14 EPIGENEZA (de la gr. *epi*, după şi *genesis*, origine, naştere): concepţie evoluţionistă, care, în opoziţie cu preformismul, susţine că, în cursul dezvoltării embrionare, au loc o serie de transformări succesive ale oului fecundat, care se divide şi după aceea se diferenţiază în ţesuturi şi organe din ce în ce mai complicate.

1.15 *1761*: D. J. G. K ö l r e u t e r (fig. 1.5) a executat cel dintîi hibridări la plante, una din primele fiind *Nicotiana rustica* × *N. paniculata* şi a constatat că ambii părinţi contribuie în mod egal la realizarea hibridului; el a adus, prin aceste lucrări, argumente puternice în sprijinul schimbării speciilor, teorie care era în contradicţie cu dogma dominantă pe vremea aceea a fixităţii speciilor.

1798: F. R. M a l t h u s publică „An essay on the principle of population", lucrare din care s-a inspirat Darwin pentru concepţiile lui despre lupta pentru existenţă şi supravieţuirea celui mai apt.

1809: J. B. L a m a r c k expune în lucrarea sa „Philosophie zoologique" teoria transformismului şi a eredităţii caracterelor dobîndite. După această concepţie speciile se pot transforma în noi specii printr-o treptată adaptare a caracterelor lor la condiţiile de mediu, iar aceste schimbări, care au avut loc în timpul vieţii lor, se transmit la descendenţi.

Fig. 1.5. Joseph Gottlieb Kölreuter, biolog german, a dovedit existența sexualității la plante și a obținut primii hibrizi vegetali

1.16	TRANSFORMISMUL (de la lat. *transformare*, a schimba forma): teoria biologică formulată în secolul al XIX-lea, după care ființele s-au transformat unele în altele în cursul timpului.
1.17	TRANSFORMIȘTI: partizani ai transformismului.
1.18	CARACTER DOBÎNDIT: o modificație imprimată unui organism de către influențele mediului, în timpul dezvoltării.

1822: J. Goss și W. Herbert execută încrucișări la plante, ca și T. A. Knight (1823) și A. Seton, constatînd fenomene de dominanță și de segregare.

1826: M. Sageret constată, din încrucișările sale executate în special la *Cucurbitacee*, fenomenul dominanței și al segregării caracterelor.

1828: A. F. Wiegmann relevă, bazat pe analiza a numeroase încrucișări, ereditatea dominantă, recesivă și intermediară a diferitelor caractere precum și fenomene de

Fig. 1.5. Joseph Gottlieb Kölreuter, biolog german, a dovedit existența sexualității la plante și a obținut primii hibrizi vegetali

1.16 TRANSFORMISMUL (de la lat. *transformare*, a schimba forma): teoria biologică formulată în secolul al XIX-lea, după care ființele s-au transformat unele în altele în cursul timpului.

1.17 TRANSFORMIȘTI: partizani ai transformismului.

1.18 CARACTER DOBÎNDIT: o modificație imprimată unui organism de către influențele mediului, în timpul dezvoltării.

1822: J. Goss și W. Herbert execută încrucișări la plante, ca și T. A. Knight (1823) și A. Seton, constatînd fenomene de dominanță și de segregare.

1826: M. Sageret constată, din încrucișările sale executate în special la *Cucurbitacee*, fenomenul dominanței și al segregării caracterelor.

1828: A. F. Wiegmann relevă, bazat pe analiza a numeroase încrucișări, ereditatea dominantă, recesivă și intermediară a diferitelor caractere precum și fenomene de

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.6. Carl Friedrich Gärtner (1772—1850), biolog german a demonstrat experimental menținerea pură la hibrizi, a caracterelor părinților

segregare, fără însă să poată stabili reguli precise în această privință.

1849: C. F. v. Gärtner (fig. 1.6) reliefează în lucrarea sa premiată de Academia olandeză de științe din Haarlem, că prin încrucișare nu se produce un amestec al caracterelor ca în procesele chimice și că în producerea hibrizilor sînt activi atît factorii de la tată cît și de la mamă.

1854: J. Dzierzon relatează că la albine trîntorii provin din ovule nefecundate, pe cînd lucrătoarele și regina provin din ovule fecundate.

1859: C. Darwin publică celebra lucrare „The origin of species by means of natural selection" urmată în scurt timp după aceea de alte trei: „The variation of animals and plants under domestication" (1868), „The descent of man" (1871) și „The effects of cross-and self-fertilisation in the vegetable kingdom" (1878).

1.19 Charles Darwin (1809—1882) (fig. 1.7), biolog englez; a fost mult influențat în lucrările lui de mari proporții, de observații proprii asupra distribuției naturale a plantelor și animalelor, făcute în timpul călătoriei de 5 ani în jurul pămîntului pe vasul „Beagle" precum și de lucrarea lui Malthus.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.7. Charles Darwin (1809—1882), biolog englez care a atribuit selecției naturale rolul principal în apariția speciilor și a semnalat numeroase fenomene de ereditate

În afară de contribuția uriașă adusă la explicarea formării speciilor prin selecție naturală, Darwin a dezbătut în lucrările lui multe probleme genetice, ca de exemplu aceea a bastardărilor între specii, dezvoltarea luxuriantă a hibrizilor, cauzele variabilității caracterelor și însușirilor, urmările nefavorabile ale consangvinizării, comportarea diferitelor însușiri la hibrizi (de exemplu, fenomene de dominanță etc.), apariția formelor părinți în descendența hibrizilor. Darwin a găsit, exact ca și Mendel, că formele părinți apar în F_2 în proporție de 3 : 1; astfel, încrucișînd forme zigomorfe cu forme radiare la gura leului, a obținut, în F_2, 88 plante zigomorfe și 37 plante radiare, adică proporția de 3 : 1, situîndu-se foarte aproape de rezultatele lui Mendel; acesta însă, a putut să tragă din experiențe concluzii mai profunde, deoarece a urmărit separat descendențele hibrizilor, ceea ce Darwin nu a făcut.

De altfel, lui Darwin nici nu-i erau cunoscute lucrările lui Mendel, cu toate că el a parcurs o vastă bibliografie în legătură cu teoriile de ereditate ale cercetătorilor premergători.

Se crede chiar (Darlington 1959) că lucrările lui Mendel, care aveau aparența de meticuloase studii

asupra unor însuşiri de minimă importanţă, nici n-ar fi putut forma obiectul atenţiei cercetărilor de uriaşă vastitate ale lui Darwin, care cuprindeau globul întreg şi epoci de milioane de ani.

1863: C. N a u d i n (fig. 1.8) publică lucrarea „Nouvelles recherches sur l'hibridité dans les végétaux", lucrare premiată de Academia de Ştiinţe din Paris.

1.20 CHARLES NAUDIN (1815—1899) botanist francez, a lucrat, din nefericire, cu bastarzi între specii şi anume la genurile *Papaver*, *Primula*, *Datura*, *Nicotiana* ş.a.; a ajuns, totuşi, în unele puncte la rezultate foarte apropiate de cele ale lui M e n d e l, mai ales în ceea ce priveşte puritatea gameţilor şi apariţia diferitelor forme de hibrizi după legile întîmplării.

Deşi a lucrat cu un material puţin potrivit — bastarzi între specii — şi puţin numeros, N a u d i n a reuşit totuşi să observe unele aspecte importante ale eredităţii, dintre care citǎm:

— uniformitatea hibrizilor din F_1 şi identitatea încrucişărilor reciproce;

— poziţia intermediară între speciile părinţi a hibrizilor din F_1;

— marea diversitate a hibrizilor din F_2;

— revenirea hibrizilor din celelalte generaţii la formele iniţiale, care s-au încrucişat, revenire datorită separării celor două „esenţe specifice" în polenul şi ovulele hibrizilor.

1865: F. G a l t o n (fig. 1.9) publică lucrarea „Hereditary talent and character", în care ia poziţie contra opiniei de largă circulaţie, pe vremea aceea, că oamenii dotaţi dau naştere la copii proşti. Din cercetările lui, el a ajuns la concluzii diametral opuse şi a găsit că oamenii dotaţi cu valoroase însuşiri intelectuale le transmit la descendenţi într-o mare măsură.

Într-o altă lucrare „Hereditary genius" (1869) G a l t o n fundamentează studiul eredităţii umane şi propune să se practice o ameliorare conştientă a calităţii oamenilor; el

Fig. 1.8. Charles Naudin (1815—1899), botanist francez, care a ajuns la concluzii foarte apropiate de cele ale lui Mendel referitor la comportarea hibrizilor.

a introdus noţiunea de „*Eugenie*". Lui Galton îi datorăm introducerea măsurătorii cantitative în populaţii, cu ajutorul căreia pot fi identificate influenţele întîmplătoare ale mediului asupra variabilităţii caracterelor *(curba lui Galton, aparatul lui Galton)*.

Din studiile lui asupra populaţiilor, el a formulat, între altele, *legea regresiei*.

Fig. 1.9. Francis Galton (1822—1911), biometrician englez

În lucrarea lui „The history of twins as a criterium of the relative powers of nature and nurture" (1876) relevă cel dintîi însemnătatea studiului gemenilor pentru genetica umană.

1866: G. Mendel publică renumita sa lucrare „Versuche über Pflanzenhybriden" (Experienţe asupra hibrizilor la plante).

1.21 MENDEL JOHANN (fig. 1.10) s-a născut la 20 iulie 1822 la Heizendorf în Austria. A făcut studiile liceale la Troppau iar studiile universitare la Brünn unde a studiat teologia şi la Viena, unde a studiat ştiinţele naturale.

S-a călugărit în anul 1843 luînd numele de Gregor. A fost profesor de ştiinţe naturale la liceul real din Brünn, unde a funcţionat pînă la 13 mai 1868 cînd a fost ales stareţ al ordinului „Augustinilor".

Încă de cînd era profesor la liceul din Brünn el a început să execute experienţe privitoare la ereditatea însuşirilor la multe plante, cele mai importante fiind acelea referitoare la mazăre, despre care a făcut comunicări la Societatea Naturaliştilor din Brünn şi care au fost publicate în „Dezbaterile Societăţii Naturaliştilor din Brünn" sub titlul „Versuche über Pflanzenhybriden (Experienţe asupra hibrizilor la plante) 1865".

Mendel a murit la 6 ianuarie 1884.

1.22 MAZĂREA (*Pisum sativum*), primul obiect de cercetări genetice riguroase, care prin autogamia aproape exclusivă, a asigurat transmiterea nealterată la descendenţi a caracterelor şi care, posedînd caractere distincte şi uşor de urmărit, a uşurat mult descoperirea legilor de ereditate (fig. 1.11).

Experienţele de încrucişare, aparent modeste, ale lui Mendel au pus bazele ştiinţei genetice. Acest succes deosebit se datorează următoarelor cauze:

— a lucrat cu mazărea, o plantă aproape exclusiv autogamă;

— a încrucişat soiuri cu caractere marcant deosebite; astfel, el a analizat moştenirea următoarelor perechi de caractere:

a) tulpini înalte — tulpini scunde
b) seminţe rotunde — seminţe încreţite
c) cotiledoane galbene — cotiledoane verzi

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.10. Gregor Mendel (1822—1884), călugăr austriac, fondatorul geneticii

d) tegument alb al seminței — tegument cenușiu

e) păstăi drepte — păstăi ondulate

f) păstăi verzi (în stare nematură) — păstăi galbene (în stare nematură)

g) așezare axilară a florilor — așezare terminală a florilor;

— a urmărit în încrucișări nu numai prima generație filială, ci și generația secundă și terță (generația nepoților și strănepoților), remarcînd constanța (datorită homozigoției) sau nestabilitatea (ca urmare a heterozigoției) formelor deosebite realizate în diferitele generații;

— a folosit metoda statistică, determinînd cu precizie frecvența diferitelor tipuri apărute în generațiile de hibrizi cercetate. Într-adevăr spre deosebire de predecesorii săi, care n-au avut inspirația să numere formele ieșite din hibridare, Mendel a avut ideea genială să urmărească și să numere indivizii fiecăreia din categoriile apărute în descendențele hibridului din F_1. Numai Mendel a tratat „numeric" materialul hibrid. Prin aceasta și-a depășit mult

înaintaşii (G ä r t n e r, N a u d i n ş.a.), care şi ei, după cîte am văzut, au executat încrucişări şi au urmărit generaţiile de hibrizi.

Acestor condiţii favorabile de experimentare se datoreşte claritatea remarcabilă, pe care legile mendeliene au adus-o în descifrarea secretelor eredităţii, spre deosebire de încurcatele şi fantezistele teorii care existau pînă la sfîrşitul secolului trecut în domeniul moştenirii caracterelor, cînd ereditatea era considerată un inextricabil proces de amestecuri şi camuflări de însuşiri.

Din experienţele lui M e n d e l au rezultat cîteva concluzii de o însemnătate fundamentală pentru ştiinţa geneticii, care s-au impus prin simplitate, claritate şi precizie. Din acestea merită a fi relevată mai întîi contribuţia egală în

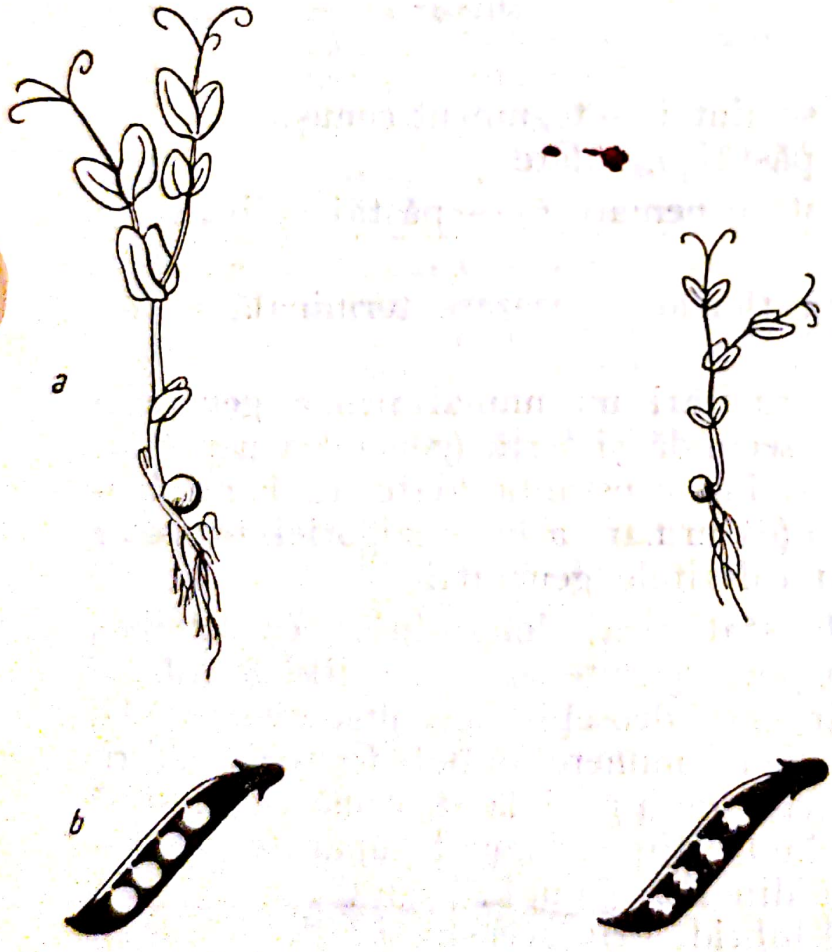


Fig. 1.11. *Mazărea*, primul obiect de cercetări fundamentale în genetică; unele din perechile de caractere studiate:

a — tulpină înaltă — tulpină scundă; *b* — seminţe rotunde — seminţe încreţite.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.12. Oscar Hertwig (1849—1922), naturalist german, care a descoperit cel dintîi că fecundarea constă din contopirea celulelor diferențiate

ereditate a ambilor părinți, teorie care a stins definitiv disputa între ovociști și spermaciști, ce limitau puterea de transmitere ereditară a însușirilor, exclusiv la unul din părinți. Apoi trebuie amintită teoria „factorilor ereditari", particule speciale, cărora li se datorește ereditatea și care se transmit puri și constanți la diferite generații de hibrizi.

Deși precizia și claritatea ideilor lui Mendel contrasta marcant cu constatările vagi și confuze ale precursorilor, lucrările lui, devenite celebre după redescoperirea lor în 1900, au fost fie neînțelese, fie complet necunoscute de contemporani. Mai tîrziu s-a constatat, prin experiențe executate la numeroase plante și animale, că principiile de ereditate preconizate de Mendel au o largă aplicabilitate; aceasta a determinat ca el să fie socotit fondatorul geneticii moderne.

În cinstea lui Mendel s-au introdus în genetică termenii *mendelism* și legi *mendeliene*.

1.23 MENDELISM (de la numele călugărului german Mendel); capitolele din genetică, în care sînt tratate legea segregării genelor și legea liberei combinații a genelor.

1869: F. M i e s c h e r izolează și descrie o substanță chimică specială, pe care a extras-o din nucleii celulelor animale și pe care el a numit-o *nucleină*, în terminologia actuală acid nucleic. Cu această descoperire începe o nouă perioadă în istoricul geneticii, perioada cercetărilor asupra structurii genei.

1875: O. H e r t w i g (fig. 1.12) este cel dintîi naturalist, care, pe baza studiilor executate la ariciul de mare (*Toxopneustes lividus*) a făcut, în lucrarea lui de docență, afirmarea că „fecundarea constă din contopirea celulelor diferențiate sexual".

1876: E. S t r a s b u r g e r găsește că procesul fecundării la plante se desfășoară în același fel ca și la animale și anume prin unirea nucleului ovulului cu un nucleu adus de tubul polinic, așa-numitul nucleu generativ.

1879: W. F l e m m i n g descoperă că în timpul diviziunii celulare cromozomii se divid longitudinal și că nucleii rezultați migrează spre cele două celule fiice.

1879: L. d e V i l m o r i n inițiază proba descendenței și o aplică cu succes în ameliorarea sfeclei de zahăr.

1883: L. G u i g n a r d comunică rezultatele cercetărilor lui asupra diviziunii longitudinale a cromozomilor.

1889, 1908, 1909: T. B o v e r i (fig. 1.13) semnalează cel dintîi individualitatea cromozomilor, pe care aceștia și-o păstrează și cînd nucleul se găsește în repaus; tot el a scos în evidență identitatea morfologică și fiziologică a cromozomilor omologi dintr-o garnitură cromozomală, fapte ce demonstrează că ei sînt purtătorii masei ereditare.

1892: A. W e i s m a n n (fig. 1.14) este cel dintîi învățat care atribuie unei substanțe speciale rolul de purtător al tuturor caracterelor ereditare ale speciei, substanță localizată în cromozomi și pe care el a numit-o „germoplasmă" în opoziție cu „somatoplasma". W e i s m a n n presupune că din substanța germinativă, din care se formează un individ, o parte nu este întrebuințată, ci rămîne neschimbată, constituind baza ereditară pentru toate generațiile viitoare.

El ia poziție contra teoriilor lui L a m a r c k și susține că în germoplasmă se găsesc numai variațiile moștenite de

Scanned with OKEN Scanner

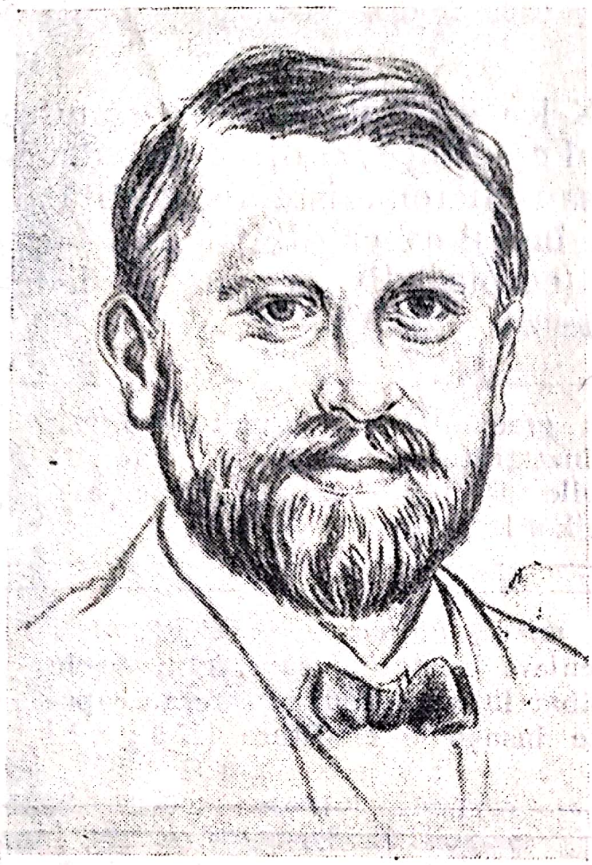


Fig. 1.13. Teodor Boveri (1862—1915) citolog și embriolog german, care a adus contribuții importante la teoria cromozomală a eredității

Fig. 1.14. August Weismann (1834 — 1914), biolog german, care a elaborat teoria separării timpurii a germoplasmei de somatoplasmă, separare care determină stabilitatea materialului ereditar

la ascendenți, deoarece ea nu este afectată de influențele mediului.

1.24 GERMOPLASMA (de la lat. *germen*, colț, embrion și grec. *plasma*, format): termen folosit de Weismann spre a indica baza fizică a eredității, masa ereditară, suma tuturor genelor.

1.25 SOMATOPLASMA (de la grec. *soma*, corp și *plasma* format): materialul nereproductiv, care constituie corpul organismului.

1.26 SOMA (de la grec. *soma*, corp): corpul unui animal sau al unei plante, considerat în întregime, cu excepția celulelor germinale.

Scanned with OKEN Scanner

În timpul secolului al XIX-lea au fost formulate multe teorii privitoare la mecanismul eredității, cuprinse sub denumirea de teorii corpusculare sau micromeriste ale eredității, deoarece ele presupuneau că însușirea eredității este localizată în anumite particule (corpusculi), ce purtau denumiri diferite după cum urmează:

1.27 „PLASTIDULE" (de la grec. *plastos*, format și *idion*, diminutiv) particule înzestrate cu „memorie", datorită căreia ele sînt capabile să reproducă organisme asemănătoare (E. Haeckel 1876);

1.28 „MICELII" (de la grec. *mikes*, ciupercă), particule alcătuite din grupe moleculare cristaline care, grupate în cordoane micelare, străbat întreg corpul și care au capacitatea de a transmite însușirile ereditare (Nägeli 1884);

1.29 „GEMULE" (de la lat. *gemmuia*, muguraşi), particule formate de fiecare celulă în timpul tuturor stadiilor de dezvoltare ale unui organism și care sînt responsabile pentru formarea diferitelor caractere, respectiv organe (C. Darwin 1868);

1.30 „UNITĂȚI FIZIOLOGICE", grupe de molecule complicat alcătuite, din a căror diferită orînduire sînt determinate diferențele dintre părțile corpului, pe cînd modul diferit cum sînt alcătuite condiționează variabilitatea însușirilor înăuntrul unei specii ca și variabilitatea speciilor (H. Spencer, 1864);

1.31 „BIOFORI" (de la grec. *bios*, viață și *pherein*, a purta) constituiți din grupe de molecule și care sînt susceptibili de variații ereditare prin regruparea diferitelor molecule sau a atomilor înăuntrul unei molecule; bioforii pot să se înmulțească prin diviziune și pot ieși, prin membrana nucleului, în citoplasmă (Weismann 1885).

1900: H. de Vries, C. Correns și E. von Tschermak redescoperă legile lui Mendel.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.15. Hugo de Vries (1848—1935), botanist olandez, unul din redescoperitorii legilor lui Mendel; a elaborat teoria mutației

Fig. 1.16. Carl Correns (1864—1933), botanist german, unul din redescoperitorii legilor lui Mendel

1.32 HUGO DE VRIES (fig. 1.15) s-a născut la 16 februarie 1848 la Haarlem (Olanda). Și-a făcut studiile la Universitatea din Leiden. După studii de perfecționare în Germania, la Heidelberg, Würzburg și apoi la Halle, unde și-a luat și doctoratul, a fost numit în anul 1878 profesor de fiziologie vegetală la Universitatea din Amsterdam. După efectuarea de diferite lucrări, între altele asupra respirației și osmozei, el s-a dedicat începînd cu anul 1880 studiului variabilității și eredității. A murit la 21 mai 1935.

1.33 CARL CORRENS (fig. 1.16) s-a născut la 19 septembrie 1864 la München. Și-a făcut studiile fundamentale de botanică la Universitatea din München sub conducerea lui Nägeli. După stagii de perfecționare didactică la Graz, Berlin și Leipzig, își începe cariera didactică la Tübingen în 1892, unde se dedică studiilor de analiză a fenomenelor de ereditate și și-o continuă la Leipzig și apoi la München, de unde în 1914 a fost chemat ca director al Institutului de Biologie din Berlin-Dahlem. A murit la 14 februarie 1933.

1.34 ERICH TSCHERMAK (fig. 1.17) s-a născut la 15 noiembrie 1871 la Viena. El a studiat agronomia la Viena și apoi la Halle, unde și-a luat diploma de agronom; după aceea s-a specializat în ameliorarea plantelor, adîncind-o prin stagii de practică executate la Stendal, Quedlinburg și Gent, unde în anul 1898 a început experiențe de încrucișări la flori și la mazăre. Și-a luat docența în 1910 la Înalta Școală de Agricultură din Viena, unde a fost numit în 1926 profesor, ocupînd prima catedră de ameliorarea plantelor din Europa. A murit la Viena în 1962.

Toți acești 3 redescoperitori ai experiențelor lui Mendel și-au publicat lucrările lor în 1900, într-o succesiune rapidă; cel dintîi care a predat materialul pentru publicare a fost Hugo de Vries și anume la 14.III.1900; a urmat apoi Carl Correns la 24.IV.1900 și după aceea Erich Tschermak la 2.VI.1900.

Cîteșitrei redescoperitorii au executat încrucișări numeroase la diferite plante (Tschermak la mazăre, Correns la mazăre și porumb iar de Vries la 21 specii, printre care și porumbul, macul și gura leului), și au urmărit comportarea descendenților în generațiile următoare; ei au găsit aceleași fenomene relevate de Mendel (uniformitatea hibrizilor din prima generație filială, dominanța, respectiv recesivitatea anumitor însușiri, segregarea în generația secundă filială în proporții caracteristice, libera combinație a genelor etc.). Lucrările lor au confirmat legile de ereditate, descoperite de Mendel și au dezvăluit oamenilor de știință larga valabilitate a principiilor de moștenire a caracterelor. De aceea anul 1900, anul redescoperirii lucrărilor lui Mendel este socotit cu drept cuvînt începutul științei genetice.

1901: H. de Vries introduce, pe baza studiilor lui la *Oenothera lamarckiana*, termenul „mutație" pentru a desemna o schimbare bruscă ereditară, care nu este datorită încrucișărilor. El a adus numeroase dovezi în sprijinul existenței acestui fenomen, mutabilitatea, socotit de el general. El a dobîndit prin aceasta merite nepieritoare

Scanned with OKEN Scanner

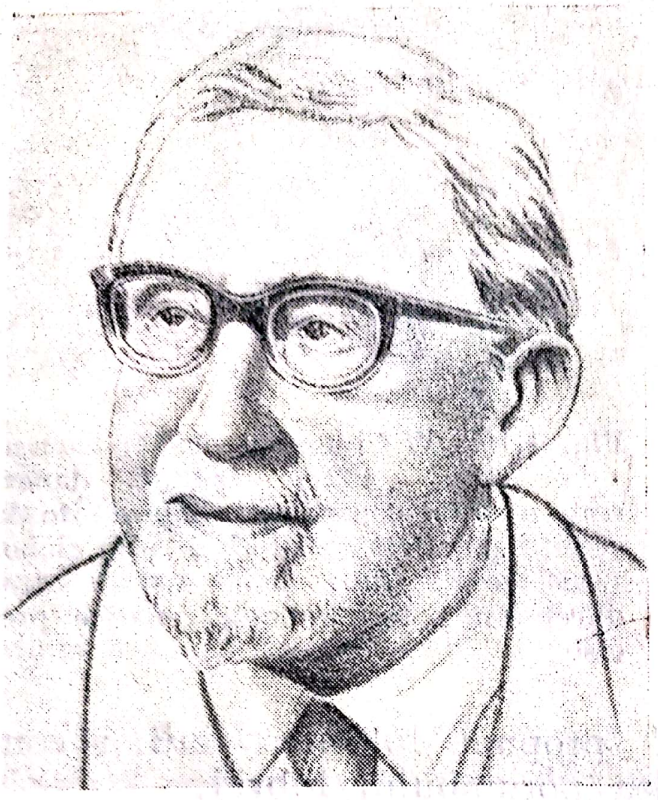


Fig. 1.17. Erich Tschermak (1871 — 1962), agronom austriac, unul din redescoperitorii legilor lui Mendel

Fig. 1.18. Herman Nilsson-Ehle (1873—1949), ameliorator de plante, suedez, care a elaborat teoria genelor multiple spre a explica mecanismul eredității cantitative

în istoria biologiei, fiind primul care a enunțat și documentat temeinic teoria mutațiilor.

1902—1909: W. Bateson introduce termenii: genetică, alelomorf, homozigot, heterozigot, F_1, F_2 și gene epistatice.

1.35 GENETICĂ (de la gr. *gennao*, a da naștere): știința biologică, care studiază fenomenele de variabilitate și ereditate la toate organismele vii.

1905: W. Bateson și R. C. Punnett publică despre primul caz de înlănțuire a genelor (linkage).

1908: se formulează legea Hardy-Weinberg, care indică frecvența genotipurilor în diferitele generații ale populațiilor.

1908—1910: H. Nilsson-Ehle (fig. 1.18) elaborează ipoteza factorilor multipli.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.19. Wilhelm L. Johannsen (1857 — 1927), botanist danez, care a adus contribuţii importante la ştiinţa geneticii, între altele prin elaborarea teoriei „liniei pure" şi prin introducerea unei terminologii genetice precise

1909: G. H. Shull propune folosirea liniilor consangvinizate în producerea porumbului hibrid.

1909: W. Johannsen (fig. 1.19) propune termenii genă, genotip, fenotip.

1910: T. H. Morgan descoperă la *Drosophila* însuşirile legate de sex.

1.36 THOMAS HUNT MORGAN (1866—1945): biolog american, născut la Lexington-Kentucki (fig. 1.20).
Împreună cu colaboratorii săi, a reuşit să stabilească noi principii de ereditate, care completează legile lui Mendel, aducînd după acesta cele mai revoluţionare contribuţii la progresul ştiinţei genetice.

1.37 DROSOPHILA MELANOGASTER, musculiţa de oţet, (fig. 1.21) a fost folosită în experienţele genetice pentru prima dată de Castle et al. în 1906. A devenit obiectul experimental clasic din genetică, la care Morgan şi şcoala lui au reuşit să stabilească reguli genetice de o importanţă fundamentală. Prezintă pentru experienţe genetice mari avantaje prin aceea că este prolifică, pretinde condiţii simple şi ieftine de creştere, are un ciclu scurt de viaţă, o generaţie obţinîndu-se în 10 zile, este susceptibilă mutaţiilor (pînă acum au apărut peste 400 de mutaţii) şi are un număr redus de cromozomi. În plus, în celulele glandelor salivare, s-au descoperit cromozomi uriaşi, la care se poate aprofunda structura cromozomilor.

Scanned with OKEN Scanner

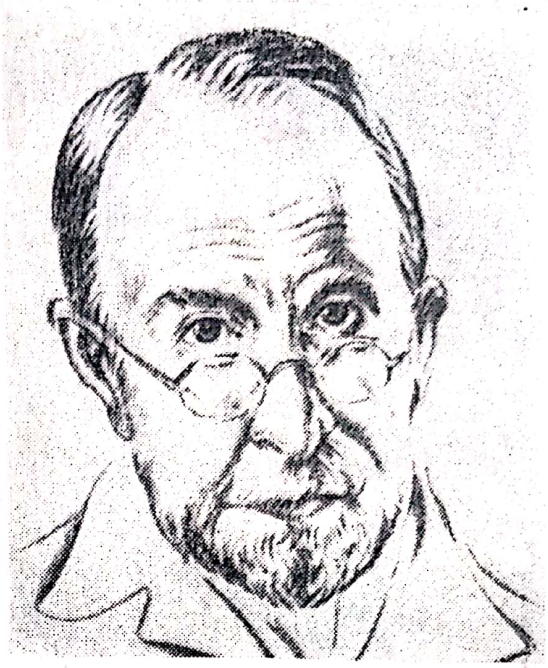


Fig. 1.20. Thomas Hunt Morgan (1866—1945), genetist american, laureat al premiului Nobel 1933; legile de ereditate descoperite de el îl situează, în ştiinţa geneticii, imediat după Mendel

1913: A. H. Sturtevant elaborează baza experimentală pentru măsurarea distanţelor dintre genele înlănţuite.

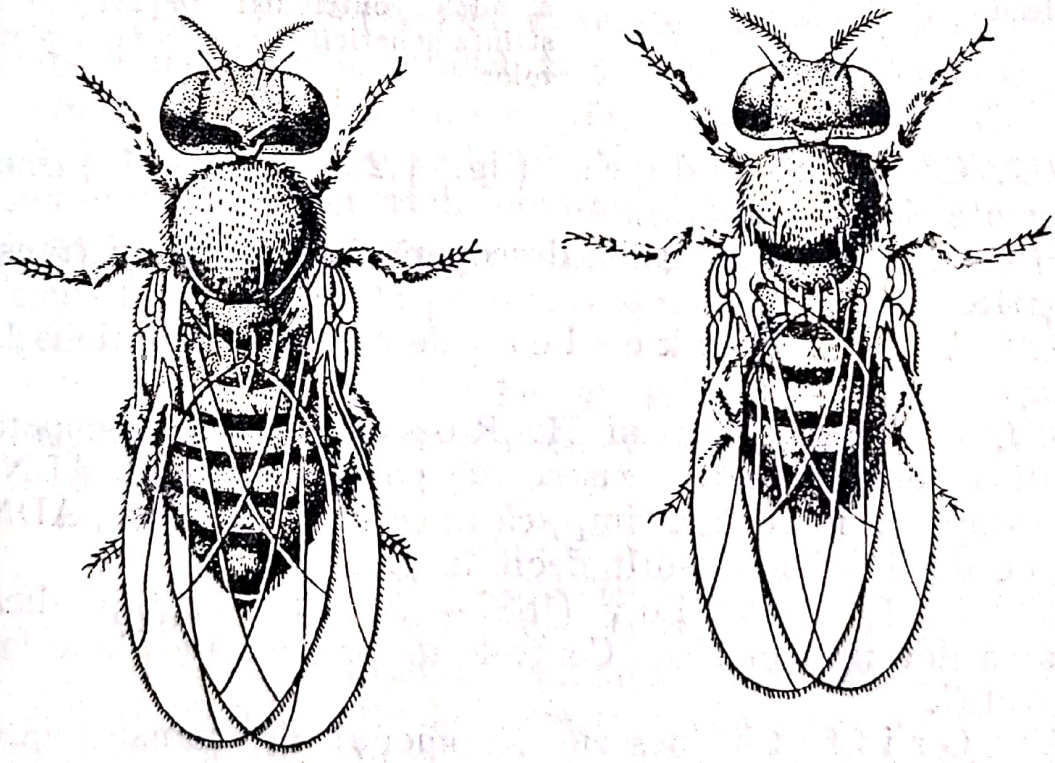


Fig. 1.21. *Drosophila melanogaster*, la care Morgan şi şcoala lui, au descoperit importante legi de ereditate; vedere dorsală, femelă (stînga), mascul (dreapta)

Scanned with OKEN Scanner

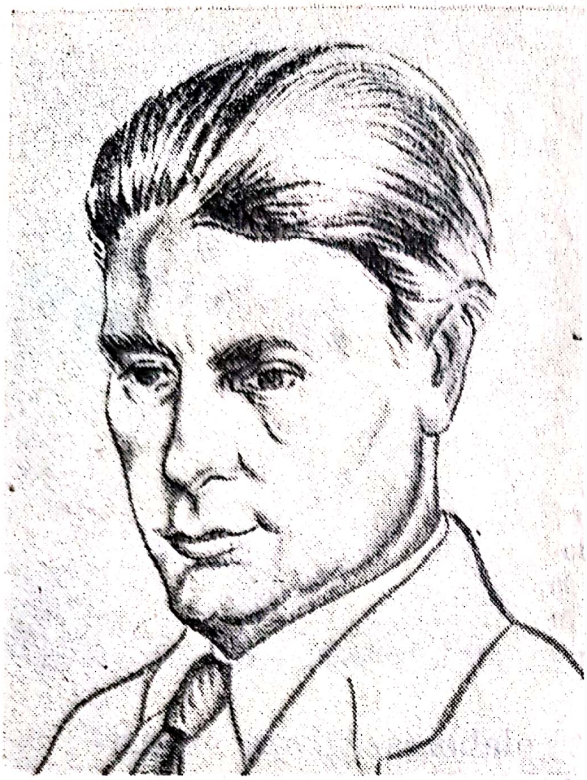


Fig. 1.22. Calvin F. Bridges (1899—1933), genetist şi citolog american

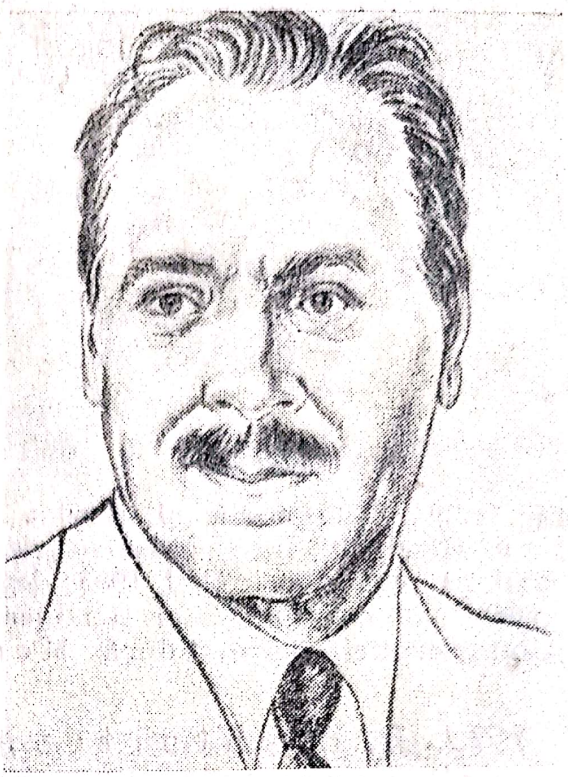


Fig. 1.23. Nikolai I. Vavilov (1887—1942), agronom sovietic, care a adus contribuţii importante la ştiinţa geneticii şi ameliorării plantelor

1917: C. F. Bridges (fig. 1.22) descoperă prima deficienţă la *Drosophila*.

1919: C. F. Bridges descoperă duplicaţiile şi translocaţiile.

1920: A. F. Blakeslee descoperă trizomicii la *Datura*.

1924: R. Feulgen şi H. Rosenbeck descoperă primii coloranţi, care reuşesc să coloreze numai ADN; s-a descoperit, în acelaşi timp, că în celulele somatice, ADN este de două ori mai mult decît în gameţi.

1926: N. I. Vavilov (1887—1942) (fig. 1.23) publică lucrarea devenită clasică „Centrele de origină ale plantelor cultivate".

1926: Griffits descrie fenomenul de transformare la bacterii.

1927: H. J. Müller reuşeşte să inducă artificial mutaţii la *Drosophila* cu ajutorul razelor X.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.24. Ronald A. Fischer (1890—1962), statistician englez, care a adus contribuţii importante la fundamentarea matematică a geneticii populaţiilor

1928: L. J. Stadler relatează despre mutaţiile pe care a reuşit să le inducă la porumb, prin razele X.

1930: R. A. Fisher (fig. 1.24) publică „The genetical theory of natural selection", care constituie baza matematică a geneticii populaţiilor.

1933: T. H. Morgan primeşte premiul Nobel pentru contribuţia deosebită pe care a adus-o în dezvoltarea teoriei genei.

1941: G. W. Beadle şi E. L. Tatum publică lucrarea lor devenită clasică despre genetica biochimică la *Neurospora* (fig. 1.25).

1944: O. T. Avery (fig. 1.26), C. M. Mac Leod şi M. Mac Carty descriu substanţa transformatoare la *Pneumococcus*. Faptul că aceasta este ADN, sugerează că ADN şi nu proteina reprezintă substanţa chimică care conţine şi transmite informaţia ereditară, contribuţie considerată ca una din cele mai importante de la descoperirile lui Mendel şi Morgan.

1946: H. J. Müller primeşte premiul Nobel pentru contribuţia lui la radiogenetică.

Scanned with OKEN Scanner

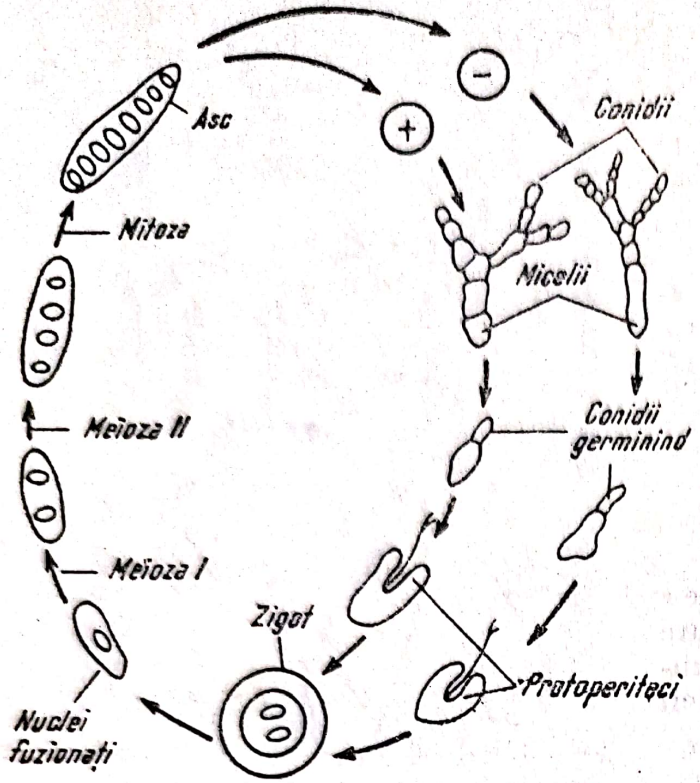


Fig. 1.25. Diagrama ciclului sexuat și asexuat la *Neurospora*. Un zigot poate fi format din fuziunea directă a hifelor ca și din fuziunea conidiilor de tip sexuat opus (din Gardner 1965)

1.38 NEUROSPORA, ciupercă microscopică din clasa *Ascomycetae*. În ciclul său vital predomină haplofaza și înmulțirea vegetativă, dar ciuperca se poate înmulți și sexuat, posedînd și o scurtă fază în care celulele sînt diploide. Fiecare celulă-mamă a sporilor formează cîte 8 ascospori, care dau naștere fiecare unui nou organism haploid. Fiecare ascospor poate fi extras separat, ceea ce face din *Neurospora* un obiect ideal pentru studiul amănunțit al segregării și crossing-overului.

Neurospora se cultivă ușor în laborator pe un mediu minimal, care conține apă, cîțiva acizi anorganici și săruri, o sursă de energie și hidrați de carbon (de exemplu glucoză), o sursă de azot (de ex. NH_4NO_3) și biotină. Sub influența agenților mutageni apar, însă, mutante, care nu pot crește decît dacă se adaugă la acest mediu minimal anumite substanțe specifice, pe care ele nu le pot sintetiza. Studiul acestor mutante a permis clasificarea rolului genelor în sinteza fermenților necesari în diferite etape ale metabolismului.

1946: M. Delbrück și W. T. Bailey demonstrează recombinația genetică la bacteriofagi.

1946: J. Lederberg și E. L. Tatum demonstrează recombinația genetică la bacterii, lucrînd cu *Escherichia coli* (fig. 1.27).

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 1.26. Ostwald T. Avery, chimist american care împreună cu colaboratorii săi, au descoperit că ADN conține și transmite informația ereditară

1.39 ESCHERICHIA COLI este un bacil care are forma unui bastonaș lung de 20 μ și lat de 0,8 μ și conține 2—4 nuclei. Cea mai mare parte a celulelor sînt haploide și conțin un singur cromozom. Reproducerea este asexuată.

Acest bacil prezintă pentru cercetările genetice mai multe avantaje și anume: durata scurtă a unei generații (numai 20 minute), apariția de numeroase mutante și o mare variabilitate genetică în ceea ce privește mediul nutritiv, rezistența la toxine, virusuri și antibiotice precum și în privința proprietăților fermentative și serologice.

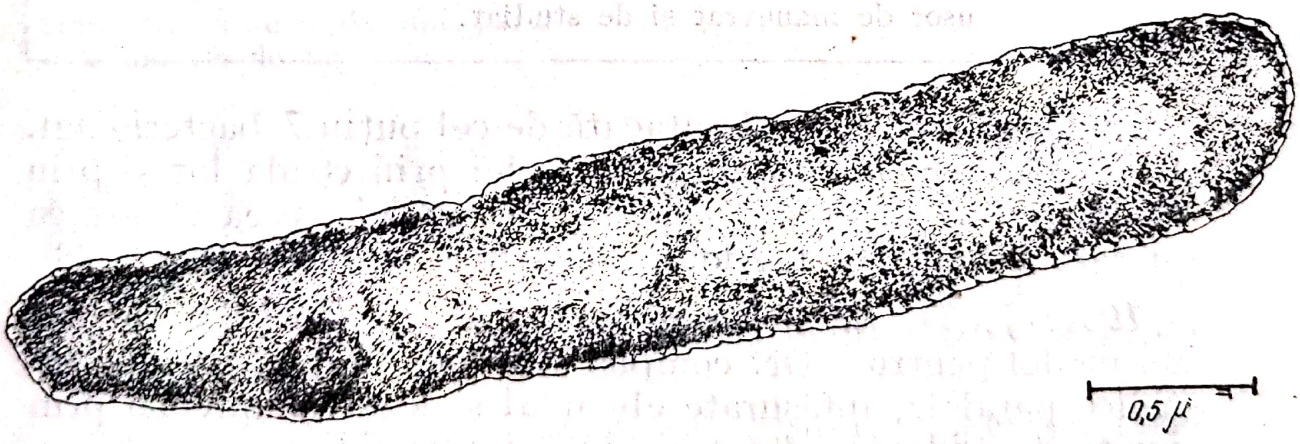


Fig. 1.27. *Escherichia coli* reprezintă un obiect important pentru cercetări genetice, datorită în special duratei scurte a unei generații (numai 20 minute) și marii variabilități genetice (după K i n g 1965)

Scanned with OKEN Scanner

1948: A. Boivin, R. Vendrely și C. Vendrely constată că în diferitele celule ale unui organism cantitatea de ADN pentru fiecare set haploid de cromozomi este constantă.

1952: A. D. Hersey și M. Chase demonstrează că numai ADN bacteriofagilor pătrunde în bacterii, în timp ce proteina rămîne în afară.

O mare parte din cercetările genetice moderne au fost executate cu bacteriofagi, virusuri foarte mici, care nu pot fi văzute decît cu microscopul electronic.

1.40 VIRUS (de la lat. *virus*, lichid otrăvitor): o entitate compusă dintr-un acid nucleic și un înveliș proteic, capabilă să treacă prin filtre, ce reține bacteriile, avînd multe caracteristice ale ființelor viețuitoare și care se recunosc prin efectul lor patogen la plante și la animale.

1.41 BACTERIOFAG (de la grec. *bakterion*, baston mic și *phagein*, a devora): un virus, distrugător de bacterii.

1.42 BACTERIOFAGII T_2 și T_4: virusuri care infectează bacteria *Escherichia coli*. Au un cap prismatic de cca. 65—95 mμ și coada în formă de bastonaș, cu dimensiunile de 25×100 mμ. Sînt foarte folosiți în cercetările genetice deoarece constituie împreună cu *E. coli* sisteme genetice ușor de manevrat și de studiat.

Linia β de *E. coli* este atacată de cel puțin 7 bacteriofagi. Ei se atașează la suprafața bacteriei prin coada lor și prin ea injectează în bacterie acidul lor nucleic, ceea ce are ca urmare înmulțirea fagilor și omorîrea bacteriei (fig. 1.28).

1953: J. D. Watson și F. H. C. Crick propun un model pentru ADN compus din două lanțuri polinucleotidice paralele, înfășurate elicoidal și legate împreună prin punți de hidrogen între purine și pirimidine.

1955: S. Benzer determină structura fină a materialului genetic al fagului T_4 al bacilului *Escherichia coli*.

Scanned with OKEN Scanner

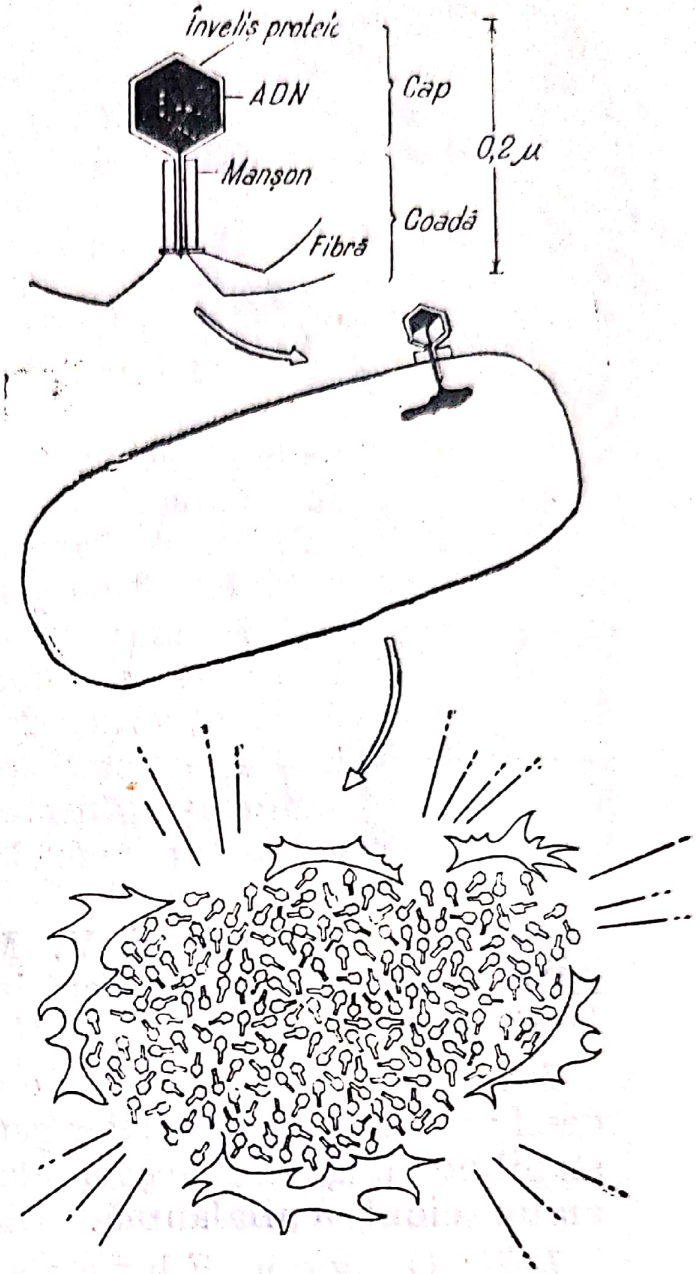


Fig. 1.28. *Ciclul înmulțirii bacteriofagului virulent* T_2. Particula matură reprezentată în secțiune longitudinală se fixează de bacterie, coada pătrunde prin peretele celulei bacteriene și ADN al fagului intră în interiorul bacteriei. După cca 20 minute (la 37°), celula se dezintegrează și eliberează cîteva sute de noi particule mature de fag

1957: V. M. Ingram (fig. 1.29) descoperă că hemoglobina normală și hemoglobina din celulele falciforme diferă prin substituirea unui singur aminoacid.

1958: G. W. Beadle, E. L. Tatum și J. Lederberg primesc premiul Nobel pentru cercetările lor în genetică.

1958: F. Sanger primește premiul Nobel ca fiind primul care a determinat secvența aminoacizilor într-o moleculă de proteină (insulină).

Scanned with OKEN Scanner

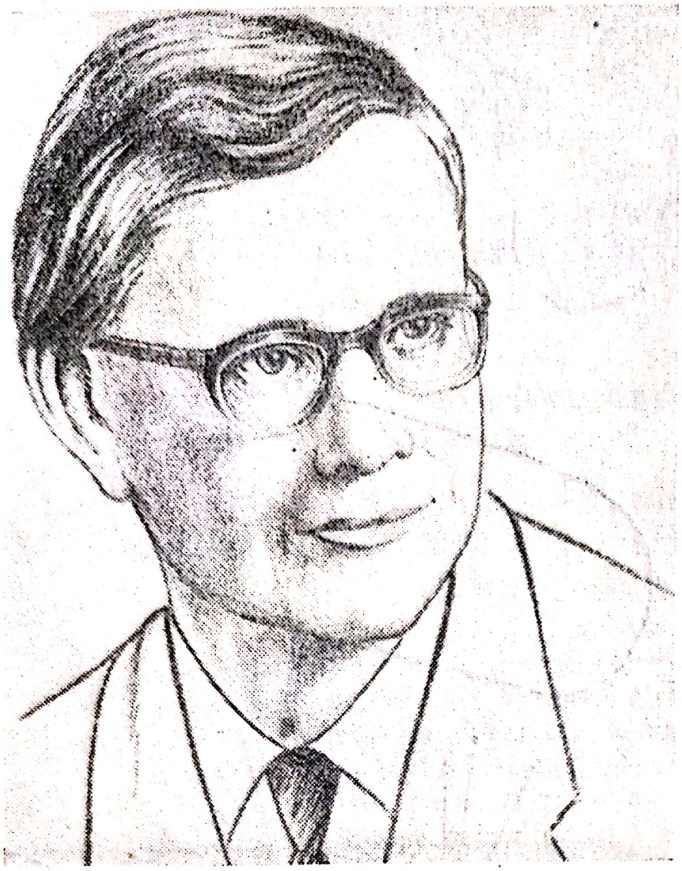


Fig. 1.29. Vernon M. Ingram, biochimist american, cunoscut în special prin studiile sale asupra biochimiei și geneticii hemoglobinelor anormale la om

1961: F. Jacob și Y. Monod sugerează existența ARN mesager, care transferă informația genetică de la ADN la ribozomi.

1961: M. W. Nirenberg și J. H. Matthaei deschid drumul cercetărilor genetice asupra codului genetic, stabilind una din secvențele nucleotidice care codifică aminoacidul fenilalanină.

1961: G. von Ehrenstein și F. Lipmann demonstrează universalitatea codului genetic.

1961: F. H. C. Crick și colegii săi arată că limbajul genetic este făcut din cuvinte alcătuite din trei litere.

1961: F. Jacob și J. Monod elaborează concepția despre operon.

1962: J. D. Watson, F. H. C. Crick și M. H. F. Wilkins primesc premiul Nobel pentru studiile lor asupra structurii ADN.

1966: prin cercetările cîtorva colective (Ochoa, Nirenberg, Khorana etc.) este descifrat codul genetic.

Scanned with OKEN Scanner

1967: A. Kornberg şi M. Goulian reuşesc, după 11 ani de încercări, să obţină ADN sintetic, biologic activ.

1968: M. W. Nirenberg şi H. G. Khorana primesc premiul Nobel pentru aportul lor în descifrarea codului genetic iar R. H. Holley pentru descifrarea pentru întîia oară a secvenţei complete a nucleotizilor unei molecule de ARN-solubil.

Rezultatele spectaculoase, care s-au înregistrat în ultimul timp în genetică se datoresc următoarelor motive:

— genetiştii au folosit pentru cercetările lor organisme la care durata generaţiei este foarte scurtă; astfel, în timp ce la om durata unei generaţii este de 20 de ani, iar la porumb de 6 luni, ea este numai de 14 zile la *Neurospora*, 10 zile la *Drosophila* şi de 20 minute la *Escherichia coli*;

— la rezolvarea problemelor genetice şi-au dat colaborarea specialişti din multiple specialităţi şi anume din biologie biochimie, fizică, matematică, medicină, citogenetică, cibernetică.

1.43 CITOGENETICĂ (de la grec. *kytos*, cavitate şi *gennao*, a naşte): genetica în legătură cu citologia (studiul celulei). // — Aspectele citologice ale geneticii.

1.44 CIBERNETICĂ (de la grec. *kybernon*, a conduce, a dirija): ştiinţa despre legile generale ale proceselor de conducere şi transmitere a informaţiei în maşini, organisme vii şi sisteme formate din acestea.

Prin efectul conjugat a numeroase echipe de specialişti din diferite domenii, genetica se apropie cu paşi repezi de rezolvarea uneia din problemele principale ale ştiinţei: problema eredităţii.

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 2: **VARIABILITATEA**

2.1. GENERALITĂȚI

Nu există în lumea plantelor și animalelor și nici la oameni, două ființe care să fie perfect identice. Chiar atunci cînd două organisme par foarte asemănătoare, o observare mai atentă poate descoperi multe variații, mai mult sau mai puțin importante.

2.1 VARIAȚIE (de la lat. *variare*, a se schimba): diferența între indivizii aceleiași specii sau între speciile aceluiași gen.

Rolul acestei variabilități a organismelor poate fi ușor de înțeles dacă luăm în considerație faptul că ele trebuie să fie capabile să supraviețuiască în condiții de mediu foarte diferite.

2.2 MEDIUL: (de la lat. *medium*, care se găsește la mijloc); complexul tuturor factorilor care afectează viața și dezvoltarea organismelor.

Existența variabilității permite așadar o mai bună adaptare a speciilor la condițiile de mediu.

2.3 ADAPTARE (de la lat. *aptus*, apt): modificare a organismelor datorită căreia acestea corespund mai bine condițiilor de mediu.

Diferitele organisme se deosebesc unele de altele prin unul sau mai multe caractere și însușiri.

Scanned with OKEN Scanner

2.4 CARACTER (de la grec. *kharaktĕr*, semn gravat): trăsătură distinctivă referitoare la formă, mărime, structură, culoare, prin care se deosebesc indivizii unii de alții.

2.5 ÎNSUȘIRE, particularitate fiziologică sau biochimică a unui individ.

Fiecare organism posedă un complex de caractere și însușiri adică un anumit fenotip.

2.6 FENOTIP (de la grec. *phainomenon*, ceea ce apare): totalitatea caracterelor și însușirilor unui individ, într-un anumit stadiu al dezvoltării sale.

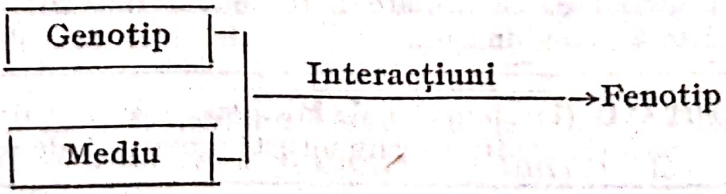
Fenotipul este rezultatul interacțiunii posibilităților ereditare ale organismului cu condițiile concrete de mediu în care acesta se dezvoltă. Într-adevăr, fiecare ființă moștenește de la generațiile anterioare o anumită zestre ereditară.

2.7 MASĂ (zestre) ereditară (de la lat. *heres-edis*, moștenitor): informația, transmisă de la o generație la alta, cu privire la capacitatea de a dezvolta anumite caractere sau însușiri. // — Sin. *Constituție genetică*.

Fiecare organism posedă deci o anumită zestre ereditară, adică un anumit genotip.

2.8 GENOTIP (de la grec. *gennao*, a da naștere): totalitatea masei ereditare a unui organism. // — Constituția genetică exteriorizată sau latentă a unui organism. Sin. *Idiotip* (de la grec. *idios*, personal și *typos*, tip).

Genotipul apare ca o „normă de reacție", care duce la formarea unui anumit fenotip numai sub influența unor anumite condiții ale mediului. Aceasta se poate rezuma în schița:



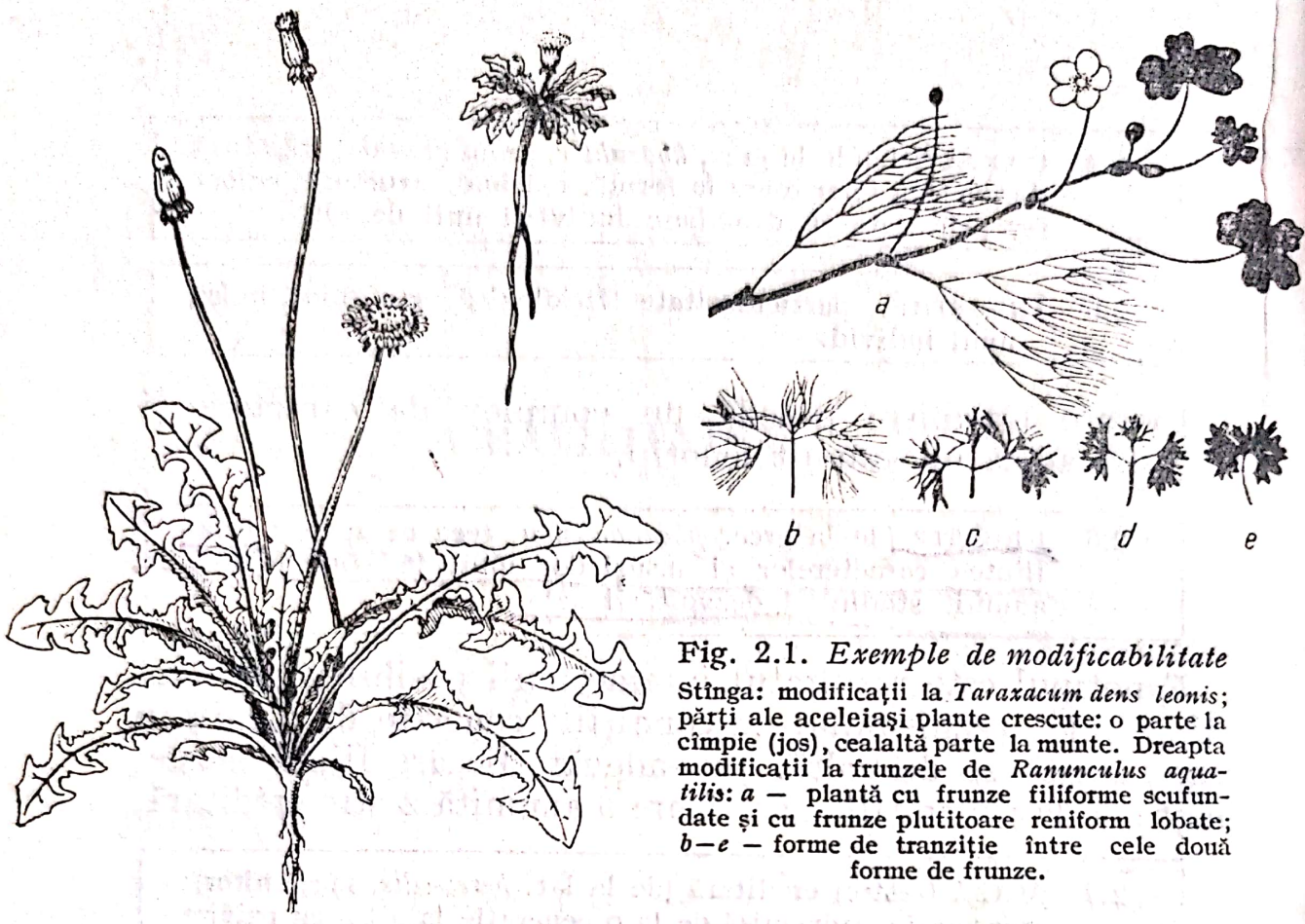


Fig. 2.1. *Exemple de modificabilitate*
Stînga: modificații la *Taraxacum dens leonis*; părți ale aceleiași plante crescute: o parte la cîmpie (jos), cealaltă parte la munte. Dreapta modificații la frunzele de *Ranunculus aquatilis*: *a* — plantă cu frunze filiforme scufundate și cu frunze plutitoare reniform lobate; *b—e* — forme de tranziție între cele două forme de frunze.

În lumina acestor considerații, se poate înțelege că variabilitatea fenotipurilor dintr-o populație, poate fi determinată de:
— variații genotipice;
— variații provocate de condițiile de mediu (modificații).

2.9 VARIAȚII GENOTIPICE: diferențe ereditare în constituția genetică a organismelor.

Variațiile genotipice pot fi de două feluri și anume:
— recombinații și
— mutații.

2.10 RECOMBINAȚIE (de la lat. *combinare*, a reuni): genotip nou apărut prin recombinarea masei ereditare a două organisme, ca urmare a reproducerii sexuate. / /— Sin. Nouă combinație.

2.11 MUTAȚIE (lat. *mutatio*, de la *mutare*, a schimba): în sens larg — variație ereditară care nu este provocată de recombinare.

Scanned with OKEN Scanner

2.12 MODIFICAȚII (de la lat. *modificare*, a schimba forma): variații neereditare provocate de influența condițiilor de mediu // — Fenotipuri diferite ale aceluiași genotip (fig. 2.1).

2.13 MODIFICABILITATE: capacitatea unui organism sau a componentelor sale de a reacționa prin schimbări mai mult sau mai puțin pregnante, la multiplele influențe ale mediului. // — Sin. *Plasticitate*.

Uneori, sub influența unor factori ai mediului, se pot obține fenotipuri foarte asemănătoare fenotipurilor caracteristice unor anumite mutații. Astfel, de exemplu, prin șocuri termice, tratament cu substanțe chimice sau radiații, s-au obținut modificații asemănătoare fiecărui tip de mutație cunoscut la *Drosophila*. Asemenea modificații au fost denumite de Goldschmidt (1929—1935) fenocopii.

2.14 FENOCOPIE (de la grec. *phainomenon*, ceea ce apare și lat. *copia*, imitare exactă): modificație care imită fenotipul caracteristic manifestării unei mutații.

Spre deosebire de mutațiile respective, fenocopiile nu se transmit ereditar.

Importanța celor două feluri de variabilitate este diferită:

— Modificațiile asigură adaptarea individuală a fiecărui organism la schimbarea condițiilor de mediu.

— Variațiile genotipice asigură posibilități de adaptare și de evoluție populației sau speciei respective.

Mărimea relativă a feluritelor tipuri de variații este foarte diferită de la caz la caz. Ea este determinată în mare măsură de modul de reproducere.

2.2. MODUL DE REPRODUCERE ȘI VARIABILITATEA

2.15 REPRODUCERE (de la lat. *re*, din nou și *producere*, a duce mai departe): perpetuare a speciei prin producere de noi indivizi, pe cale sexuată sau asexuată.

Termenul de „*Înmulțire*" are un înțeles asemănător presupunînd și o sporire a numărului indivizilor.

2.16 REPRODUCEREA ASEXUATĂ (de la grec. *a*, fără şi lat. *sexus*, sex): mod de reproducere în care noii indivizi iau naştere fără ca în prealabil să fi avut loc un proces de fuziune a gameţilor, zestrea genetică transmiţîndu-se neschimbată, prin diviziunea celulelor somatice.

Diferitele forme de reproducere asexuată se pot clasifica în:

— reproducere amictică;
— reproducere vegetativă;
— reproducere apomictică.

2.17 REPRODUCEREA AMICTICĂ (de la grec. *a*, fără şi *mixis*, amestec): formă de reproducere asexuată întîlnită la organisme inferioare, care nu prezintă diferenţieri sexuale şi la care noii indivizi apar prin schizoparitate, înmugurire etc. // — Sin. *Amixis*.

2.18 REPRODUCEREA VEGETATIVĂ: formă de reproducere asexuată întîlnită la plante superioare, la care noii indivizi iau naştere din organele vegetative ale plantei sau din părţi ale acestora (tuberculi, bulbi, drajoni, butaşi).

2.19 REPRODUCEREA APOMICTICĂ (de la grec. *apo*, în afară şi *mixis*, amestec): formă de reproducere asexuată, care prezintă caracteristicile interne ale reproducerii sexuate, dar la care nu are loc un proces de fecundare a gameţilor. // — Sin. *Apomixis*.

Reproducerea apomictică poate fi de mai multe feluri, după cum se formează seminţe (*agamospermie*) sau bulbili în locul seminţelor *(apomixie vegetativă)* ca la *Poa bulbosa*, sau după cum seminţele se formează din ovulul nefecundat *(partenogeneză)*, din alte celule ale sacului embrionar *(apogameţie)* sau din celule somatice situate în afara sacului embrionar *(embrionie adventivă)*.

În toate cazurile de reproducere asexuată, indivizii care iau naştere dintr-un părinte comun moştenesc exact aceeaşi masă ereditară şi aceasta se transmite neschimbată în continuare, atîta timp cît nu apar mutaţii.

În acest fel ia naştere o clonă.

Scanned with OKEN Scanner

2.20 CLONĂ (de la grec. *klön*, ramură): totalitatea descendenţilor genetic uniformi, obţinuţi prin reproducere asexuată, dintr-o celulă sau un organism.

Indivizii unei clone fiind identici din punct de vedere genetic, întreaga variabilitate din interiorul unei clone va fi datorită modificaţiilor. Numai rareori apar şi variaţii ereditare provocate de mutaţii.

O situaţie diferită se întîlneşte în cazul reproducerii sexuate.

2.21 REPRODUCERE SEXUATĂ (de la lat. *sexus*, sex): mod de reproducere în care indivizii noi iau naştere în urma unui proces de fuziune a doi gameţi.

2.22 GAMEŢI (de la grec. *gametes*, soţ, soţie): celule sexuale, formate de obicei în urma unei diviziuni meiotice (vezi meioză), capabile să se unească printr-un proces de fecundare şi să formeze un zigot.

2.23 GAMETIC (de la grec. *gametes*, soţ, soţie): care se referă la gameţi; de ex. o mutaţie gametică este aceea care are loc înainte de maturarea gameţilor.

2.24 GAMETOGAMIE (de la grec. *gametes*, soţ, soţie şi *gamos*, căsătorie): unirea gameţilor. // — Sin. *Singamie*.

2.25 GAMETOGENEZĂ (de la grec. *gametes*, soţ, soţie şi *genesis*, naştere): formarea gameţilor. // — Sin. *Gametogenie*.

2.26 FECUNDARE (de la lat. *fecundare*, a fertiliza): proces de fuziune a gameţilor în urma căruia ia naştere un zigot.

2.27 ZIGOT (de la grec. *zygotos*, împreunat): celulă formată prin fuziunea a doi gameţi. // — Ou fecundat.

Cei doi gameţi care se unesc pentru a da naştere unui zigot pot să fie diferiţi sau identici din punct de vedere genetic, rezultînd astfel indivizi heterozigoţi sau homozigoţi.

Scanned with OKEN Scanner

2.28 HETEROZIGOT (de la grec. *heteros*, diferit și *zygotos*, împreunat) — în sens larg: organism cu caractere instabile în descendență, rezultat din unirea a doi gameți genetic diferiți.

2.29 HOMOZIGOT (de la grec. *homos*, același și *zygotos*, împreunat) — în sens larg: organism cu caractere stabile în descendență, rezultat din unirea a doi gameți genetic identici.

Gameți de sex opus se pot forma pe indivizi diferiți sau pe același individ (hermafrodit).

2.30 HERMAFRODIT (de la grec. *hermaphroditos*, la origine nume propriu din mitologie, fiul bisexuat al lui Hermes și al Afroditei): individ care posedă organele reproducătoare ale ambelor sexe.

Hermafroditismul este foarte frecvent la plante, dar foarte rar la animale.

La organismele hermafrodite fecundarea poate avea deci loc între gameți formați pe un singur individ (autofecundare) sau între gameți formați pe indivizi diferiți (fecundare străină).

2.31 AUTOFECUNDARE (de la grec. *autos*, singur și lat. *fecundare*, a fertiliza): unirea a doi gameți sexuali formați pe același organism hermafrodit.

Făcînd să se întîlnească gameți asemănători, formați pe același organism, autofecundarea repetată duce la obținerea de organisme homozigote. Dimpotrivă, fecundarea străină menține heterozigoția organismelor.

În funcție de măsura în care are loc autofecundarea, plantele se împart în autogame și alogame.

2.32 AUTOGAMIE (de la grec. *autos*, singur și *gamos*, căsătorie), adj. autogam: mod de reproducere prin autofecundare naturală. Se consideră autogame speciile la care fecundarea străină nu depășește obișnuit 4%.

Exemple de plante autogame:

— Cereale: grîul, orzul, ovăzul, orezul etc.

Scanned with OKEN Scanner

— Leguminoase: mazărea, fasolea, soia etc.
— Alte plante: tutunul, inul, tomatele etc.

> 2.33 ALOGAMIE (de la grec. *allos*, diferit, *gamos*, căsătorie), adj. alogam: mod de reproducere la care fecundarea are loc predominant între gameți formați de indivizi diferiți.

Exemple de plante alogame:
— C e r e a l e: porumb, secară
— L e g u m i n o a s e: lucernă, trifoi roșu, trifoi alb.
— A l t e p l a n t e: floarea-soarelui, sfeclă de zahăr, speciile de *Brassica* etc.

Se poate distinge și un grup de plante intermediare, la care autofecundarea este mai frecventă decît fecundarea străină, dar aceasta este totuși obișnuită. Din acest grup fac parte bumbacul, sorgul etc.

Raportul între variabilitatea genetică și modificații la organismele cu reproducere sexuată poate fi diferit, după cum avem de-a face cu o linie pură sau cu o populație.

> 2.34 LINIE PURĂ: grup de indivizi genotipic identici, rezultați din autofecundarea unui organism homozigot.

În interiorul unei linii pure nu există variații genotipice întreaga variabilitate fiind datorată modificațiilor.

Trebuie menționat că, în natură, liniile pure sînt foarte rare din cauza intervenției mutațiilor și a fecundării străine accidentale, care produc variații genotipice. Mult mai frecvente în natură sînt populațiile.

> 2.35 POPULAȚIE (de la lat. *populus*, popor): grup de indivizi înrudiți, dar genotipic diferiți, ai unei specii, delimitat în spațiu și în timp.

La speciile autogame populațiile reprezintă un amestec de mai multe linii pure, homozigote, în timp ce la speciile alogame, ca urmare a fecundării străine, au loc continuu noi recombinări, populația reprezentînd un amestec de heterozigoți, în continuă schimbare.

În ambele cazuri însă în interiorul populațiilor există alături de modificații și o variabilitate genotipică importantă.

2.3. STATISTICA VARIAȚIILOR

Variațiile întîlnite în natură pot fi clasificate în:
— variații alternative (sau calitative) și
— variații cantitative.

> 2.36 VARIAȚII ALTERNATIVE: diferențe marcante între indivizi, datorită cărora aceștia pot fi grupați în cîteva clase distincte, calitativ diferite, între care nu există forme intermediare. / / — Sin. *variații calitative.*

Ca exemplu pot servi în unele cazuri culoarea florilor, care poate fi albă, roșie sau albastră, perozitatea care poate fi prezentă sau absentă etc.

> 2.37 VARIAȚII CANTITATIVE: diferențe privitoare la caractere și însușiri care pot fi exprimate numeric și pentru care există o succesiune continuă de valori intermediare între valorile extreme.

Ca exemplu pot servi variațiile între înălțimea sau greutatea plantelor sau animalelor, variația numărului de boabe etc.

Diferența între aceste două forme de variații este relativă, ea depinzînd de precizia determinărilor făcute.

De exemplu, o analiză amănunțită poate distinge între culori o întreagă gamă de nuanțe intermediare, a căror exprimare poate fi făcută cantitativ.

Ambele tipuri de variații pot să fie determinate genetic sau pot fi cauzate de influența condițiilor de mediu.

Astfel, *în cazul variațiilor alternative*, efecte asemănătoare ca importanță pot fi produse fie de variații genetice, fie de modificații.

De exemplu:

— Culoarea albă a florilor la *Primula sinensis* este determinată genetic la *P. sinensis alba*, dar poate fi provocată

Scanned with OKEN Scanner

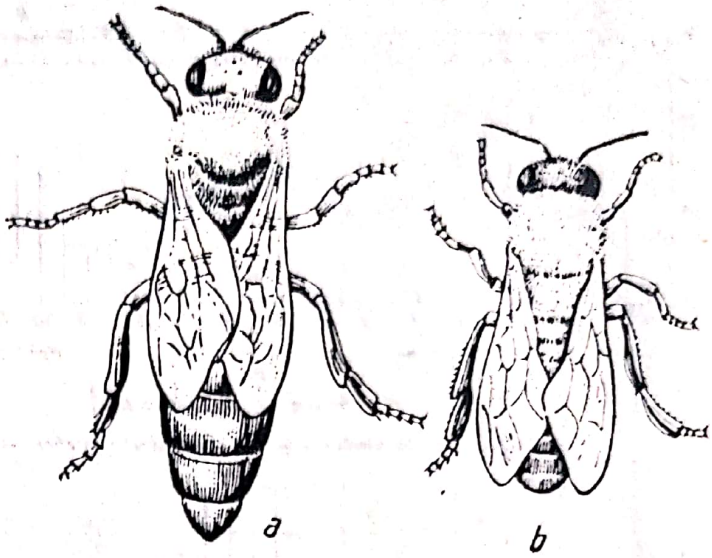


Fig. 2.2. *Albina*:
a — regină; *b* — lucrătoare

și de condițiile de mediu cultivînd *P. sinensis rubra* la o temperatură peste 30°C.

— Diferența între masculi (trîntori) și femele (matcă sau lucrătoare) la albine este determinată genetic, masculii dezvoltîndu-se din ouă nefecundate (16 cromozomi) iar femelele din ouă fecundate (32 cromozomi). Dar diferența, aproape la fel de mare, între matcă și albinele lucrătoare, este cauzată exclusiv de condițiile de nutriție, adică de absența din hrana acestora din urmă a lăptișorului de matcă (fig. 2.2).

Și *în cazul variațiilor cantitative* cauzele genetice și influența condițiilor de mediu pot duce la rezultate asemănătoare.

Din figura 2.3 care reprezintă histogramele înălțimii plantelor la două soiuri de grîu și la hibrizii lor în F_1 și F_2, se poate observa că variația condițiilor de creștere a provocat în interiorul soiurilor, care pot fi considerate suficient de uniforme genetic, modificații importante ale înălțimii.

Ambele histograme au un aspect caracteristic, cu o aglomerare de cazuri în partea centrală și cu cazuri din ce în ce mai puține către valorile extreme. Acest aspect, de o mare generalitate în rîndul variabilelor biologice, se explică prin compensarea parțială a factorilor cu acțiune pozitivă și negativă.

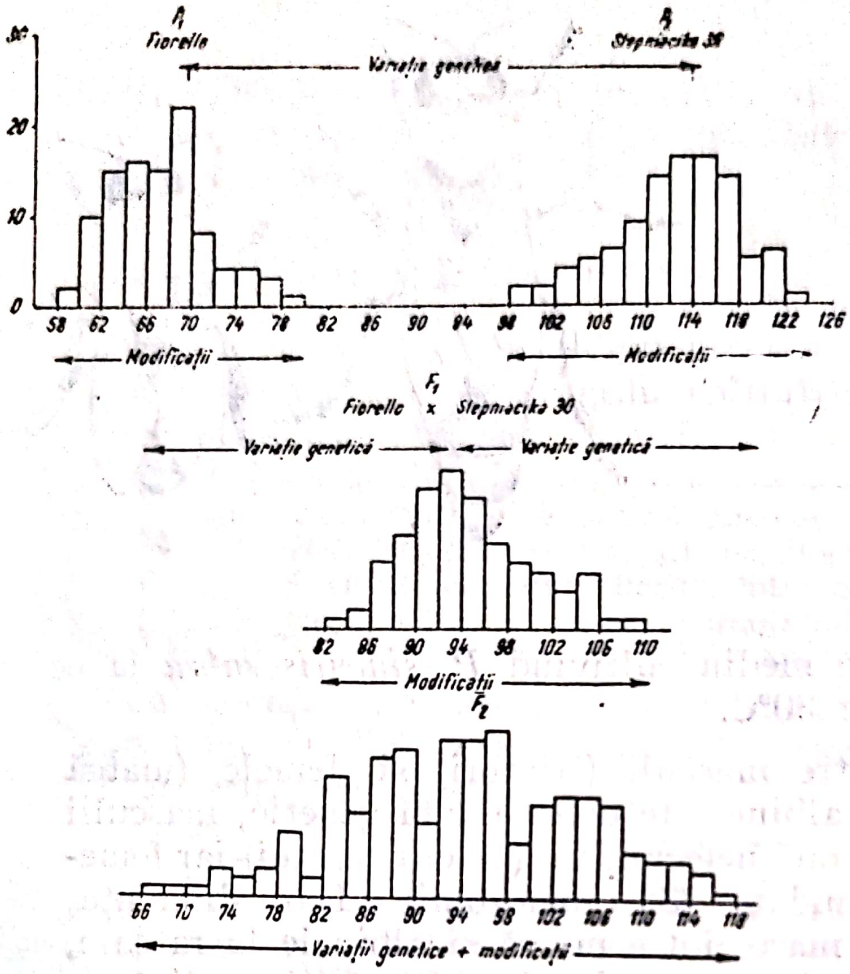


Fig. 2.3. Histogramele înălțimii plantelor la două soiuri de grîu de toamnă și la hibrizii lor în F_1 și F_2

Intuitiv, aceasta se poate demonstra cu ajutorul aparatului construit de Galton (fig. 2.4). Alicele care se scurg din cutia așezată în partea de sus a aparatului se lovesc de cuiele implîntate în cutie fiind deviate spre dreapta sau spre stînga. Pentru majoritatea alicelor aceste deviații de sens contrar se vor compensa mai mult sau mai puțin, rămînînd puține alice deviate la fiecare ciocnire în aceeași direcție. În cazul variabilității biologice, în locul piedicilor care deviază drumul alicelor, există numeroși factori de mediu care pot influența creșterea și dezvoltarea organismelor într-un sens sau altul. Același efect îl pot avea însă și factorii genetici atunci cînd caracterul respectiv este controlat de numeroși factori, așa cum este de obicei cazul la caracterele cantitative.

Atunci cînd numărul cazurilor studiate este mic, histograma poate avea un aspect mai mult sau mai puțin neregulat. Considerente teoretice, confirmate de multe obser-

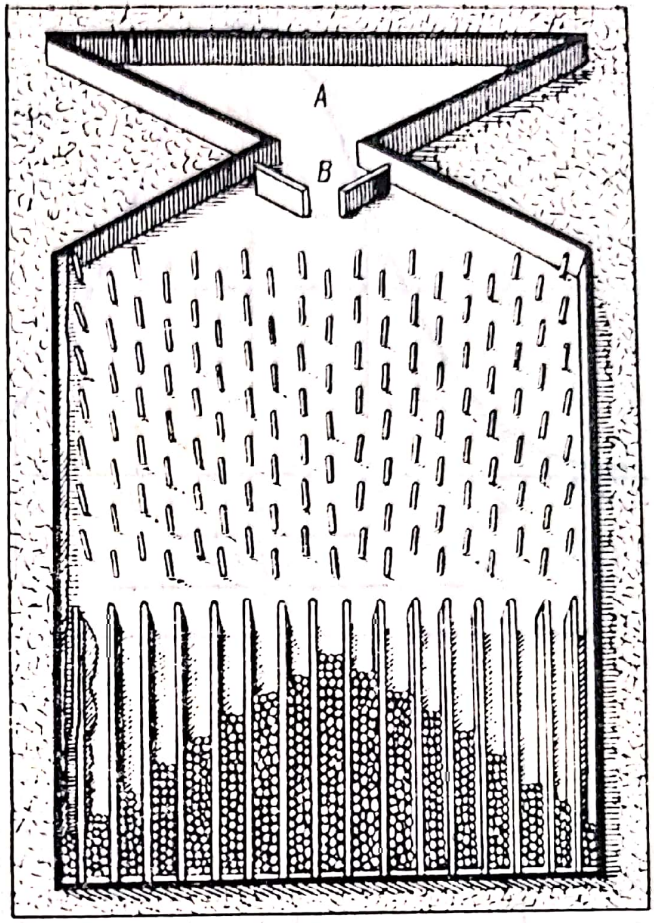


Fig. 2.4. Aparatul lui Galton

vaţii practice, demonstrează însă, că la o sporire infinită a numărului cazurilor studiate, distribuţia lor tinde să devină simetrică apropiindu-se de forma curbei lui Gauss-Laplace.

2.38 CURBA LUI GAUSS—LAPLACE (denumită astfel în cinstea matematicienilor Gauss şi Laplace): reprezentare grafică a distribuţiei normale // — Sin. *Curba normală* (fig. 2. 5.).

2.39 DISTRIBUŢIA NORMALĂ: distribuţie matematică teoretică descrisă de expresia:

$$f(x)dx = \frac{1}{\sigma\sqrt{2\pi}} e^{-\frac{(x-\mu)^2}{2\sigma^2}} dx,$$

mult folosită în biometrie, deoarece aproximează bine multe din distribuţiile observate.

2.40 BIOMETRIE (de la grec. *bios*. viaţă şi *metron*, măsură): parte a biologiei care studiază vieţuitoarele cu ajutorul metodelor statistice.

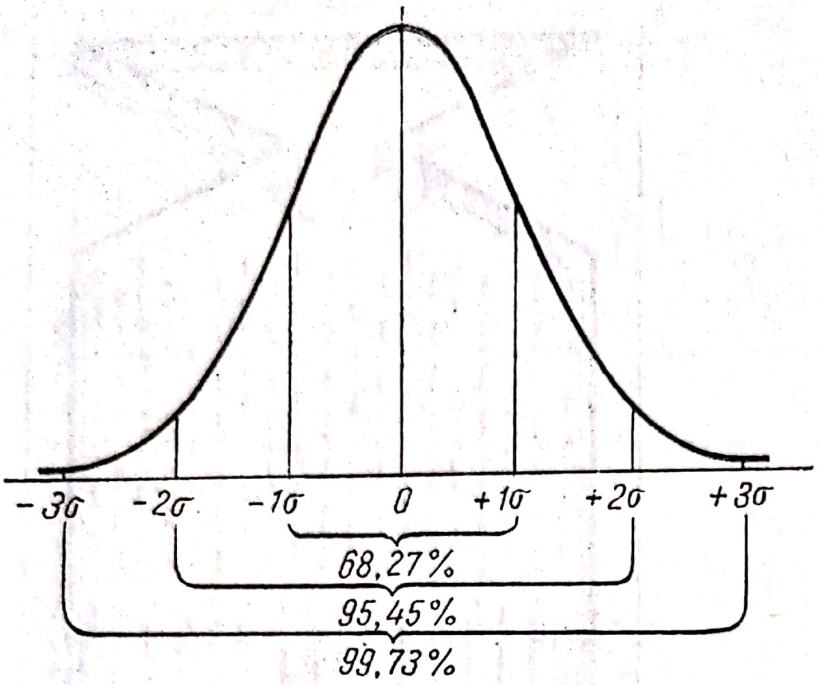


Fig. 2.5. Curba normală

2.41 STATISTICĂ, adj. *statistic* (de la germ. Statistik, derivat de la lat. *status*, stat): ramură a matematicilor aplicate, ale cărei principii decurg din teoria probabilității și care se ocupă cu gruparea metodică și cu studiul seriilor de fapte sau date numerice.

Existența variabilității face ca pentru descrierea unui caracter al unei mulțimi de indivizi să nu fie suficientă o singură determinare, ci să fie necesară o serie de determinări, cu ajutorul cărora să se obțină un șir de variație.

2.42 ȘIR DE VARIAȚIE: mod de prezentare a datelor obținute din măsurători biometrice la care valorile sînt grupate pe clase, specificîndu-se numărul cazurilor cuprinse între limitele fiecărei clase.

Pentru exemplificare prezentăm șirul de variație pentru înălțimea plantelor la soiul de grîu Fiorello (tab. 2.1).

Pentru descrierea unui asemenea șir de variație se folosesc mai multe mărimi statistice dintre care citățm pe cele mai importante și anume:

— pentru caracterizarea valorii centrale a distribuției, *media aritmetică*;

Scanned with OKEN Scanner

ŞIRUL DE VARIAŢIE PRIVIND ÎNĂLŢIMEA PLANTELOR LA SOIUL DE GRÎU FIORELLO

Tabel 2.1

Limitele claselor	i				i (intervalul de clasă) = 2 cm								Suma
	58	60	62	64	66	68	70	72	74	76	78	80	
Centrele claselor	59	61	63	65	67	A 69	71	73	75	77	79		
f (nr. cazurilor)	2	10	15	16	15	22	8	4	4	3	1		$100 = n$
a (abaterea faţă de media probabilă)	−5	−4	−3	−2	−1	0	+1	+2	+3	+4	+5		
$f \cdot a$	−10	−40	−45	−32	−15	0	+8	+8	+12	+12	+5		$-97 = \Sigma f \cdot a$
$f \cdot a^2$	50	160	135	64	15	0	8	16	36	48	25		$557 = \Sigma f \cdot a^2$

— pentru caracterizarea variabilităţii active a împrăştierii distribuţiei, *abaterea standard*, *coeficientul de variabilitate şi varianţa*.

2.43 MEDIA ARITMETICĂ (de la lat. *medius*, care se găseşte la mijloc): valoarea mijlocie a unei distribuţii, obţinută prin împărţirea sumei tuturor valorilor la numărul acestora: $\bar{x} = \frac{\Sigma x}{n}$

În cazul şirurilor de variaţie care cuprind multe observaţii, pentru calcularea mediei aritmetice, se foloseşte *metoda mediei provizorii*, care constă în a alege centrul uneia din clasele mijlocii ca medie provizorie de calcul (A) şi a aduna algebric la aceasta, media abaterilor tuturor valorilor faţă de media probabilă

$$\left(\frac{\Sigma f \cdot a}{n} \cdot i\right)$$

Aplicînd această metodă la șirul de variație de mai sus:

$$\bar{x} = A + \frac{\Sigma f \cdot a}{n} \cdot i = 69 + \frac{-97}{100} \cdot 2 = 69 - 1{,}94 = 68{,}06 \text{ cm}$$

2.44 ABATEREA STANDARD (de la engl. *standard*, tip, model, etalon): măsură a variabilității unei mulțimi de indivizi, care estimează distanța (σ) între medie și punctele de inflexiune ale curbei normale (fig. 2.5)

$$s = \sqrt{\frac{\Sigma (x - \bar{x})^2}{n-1}} = \sqrt{\frac{\Sigma x^2 - \frac{(\Sigma x)^2}{n}}{n-1}}$$

În cazul șirurilor de variație, abaterea standard se poate calcula prin metoda mediei provizorii aplicînd formula:

$$s = \sqrt{\frac{\Sigma f \cdot a^2 - \frac{(\Sigma f \cdot a)^2}{n}}{n-1} \times i^2} = \sqrt{\frac{557 - \frac{(-97)^2}{100}}{100-1} \times 2^2} =$$

$$= \sqrt{18{,}7034} = 4{,}32$$

2.45 COEFICIENTUL DE VARIABILITATE: măsură relativă a variabilității, obținută prin exprimarea abaterii standard în procente din media aritmetică $s\% = \frac{s \times 100}{\bar{x}}$

În exemplul nostru: $s\% = \frac{4{,}32 \times 100}{68{,}06} = 6{,}34\%$

2.46 VARIANȚA (de la engl. *variance*, variație, neomogenitate): măsură a variabilității care se obține prin împărțirea sumei patratelor abaterilor de la media aritmetică, la numărul gradelor de libertate. / / — patratul abaterii standard. Sin. *Dispersie*

$$s^2 = \frac{SP}{GL} = \frac{\Sigma x^2 - \frac{(\Sigma x)^2}{n}}{n-1}$$

În exemplul nostru: $s^2 = 4{,}32^2 = 18{,}70$

Scanned with OKEN Scanner

2.47 VARIANȚA FENOTIPICĂ: măsură a variabilității totale a fenotipurilor, indiferent dacă această variabilitate este determinată genetic sau este cauzată de condițiile de mediu. Se notează cu s_p^2 (de la engl. *phenotypic*).

În exemplul nostru, varianța fenotipică a înălțimii soiului de grîu Fiorello este determinată aproape exclusiv de influența condițiilor de mediu. Dacă însă se determină varianța fenotipică la o populație neomogenă genetic, această varianță va conține atît un component datorat variațiilor genetice, cît și un component datorat mediului: $s_p^2 = s_G^2 + s_E^2$

2.48 VARIANȚA GENOTIPICĂ: component al varianței fenotipice care exprimă variabilitatea genotipurilor populației. Se notează cu s_G^2.

2.49 VARIANȚA MEDIULUI: component al varianței fenotipice, care exprimă variabilitatea provocată de fluctuația condițiilor de mediu. Se notează cu s_E^2 (de la engl. *environment*, mediu).

O asemenea subdivizare a varianței fenotipice a unei populații este foarte utilă, avînd în vedere faptul că numai variațiile genetice se vor transmite la descendenți. Pentru a se aprecia măsura în care variațiile fenotipice observate la o populație vor fi moștenite în generația următoare, se calculează mărimea denumită eritabilitate.

2.50 ERITABILITATE (de la lat. *heres*, moștenitor): capacitatea de a se transmite de la o generație la alta // — Sin. *Coeficient de moștenire*.

Eritabilitatea poate fi înțeleasă în sens larg sau în sens restrîns (vezi 3.69).

2.51 ERITABILITATE ÎN SENS LARG: raportul dintre varianța genotipică și varianța fenotipică totală observată într-o populație

$$h^2 = \frac{s_G^2}{s_p^2} = \frac{s_G^2}{s_G^2 + s_E^2}$$

Scanned with OKEN Scanner

Pentru calcularea eritabilității în sens larg, se admite că varianța mediului într-o populație poate fi aproximată de varianța fenotipică a unor generații genetic uniforme. La plantele autogame asemenea generații sînt generațiile parentale P_1 și P_2 și prima generație hibridă F_1.

De exemplu, studiind variabilitatea înălțimii la soiurile și hibrizii din fig. 2.3 se pot calcula următoarele varianțe fenoptice

$$s^2_{P_1}=18{,}70;\ s^2_{P_2}=27{,}64;\ s^2_{F_1}=29{,}52;\ s^2_{F_2}=104{,}20$$

Varianța genotipică existentă în interiorul populației F_2 poate fi calculată scăzînd din varianța totală $s^2_{F_2}$, o estimație a varianței mediului, considerată egală cu:

— varianța primei generații hibride $s^2_{F_1}$. În acest caz (după formula propusă de Burton G. W. 1952):

$$h^2=\frac{s^2_{F_2}-s^2_{F_1}}{s^2_{F_2}}=\frac{104{,}20-29{,}52}{104{,}20}=71\%$$

— media geometrică a varianțelor părinților. În acest caz (după formula propusă de Mahmud I. și Kramer H. 1951):

$$h^2=\frac{s^2_{F_2}-\sqrt{s^2_{P_1}\cdot s^2_{P_2}}}{s^2_{F_2}}=\frac{104{,}20-\sqrt{18{,}70\times 27{,}64}}{104{,}20}=78\%$$

— media geometrică a varianțelor părinților și generației F_1. În acest caz (după formula propusă de Weber C. R. și Moorthy B. R. 1952):

$$h^2=\frac{s^2_{F_2}-\sqrt[3]{s^2_{P_1}\cdot s^2_{P_2}\cdot s^2_{F_1}}}{s^2_{F_2}}=\frac{104{,}20-\sqrt[3]{18{,}70\times 27{,}64\times 29{,}52}}{104{,}20}=76\%$$

Estimînd proporția varianței genetice din totalul varianței fenotipice, eritabilitatea dă indicații asupra șanselor de succes ale selecției în populația respectivă.

2.4. EFECTUL SELECȚIEI

2.52 SELECȚIE (de la lat. *selectio*, alegere): proces natural sau artificial, care favorizează supraviețuirea sau înmulțirea preferențială a anumitor indivizi.

2.53 SELECȚIE NATURALĂ: proces natural care favorizează înmulțirea indivizilor mai bine adaptați sau dotați cu avantaje reproductive, tinzînd să elimine indivizii mai puțin adaptați condițiilor respective de mediu.

2.54 SELECȚIE ARTIFICIALĂ: proces prin care omul favorizează înmulțirea indivizilor care corespund mai bine anumitor cerințe ale sale.

Efectul selecției, care se exprimă la caracterele calitative prin modificarea frecvenței, dar la caracterele cantitative prin modificarea mediei de la o generație la alta, depinde în primul rînd de eritabilitatea caracterului respectiv la materialul supus selecției.

În cazul liniilor pure sau clonelor, neexistînd practic variații genetice, eritabilitatea caracterelor este egală cu zero. În acest caz selecția nu are nici un efect, modificațiile netransmițîndu-se la descendenți.

Acest fapt a fost demonstrat de experiența clasică a lui J o h a n n s e n. El a ales, începînd din anul 1902, dintr-o linie pură de fasole, boabele cele mai grele și boabele cele mai ușoare pe care le-a semănat separat. Apoi, în continuare, a ales, în fiecare an, din descendențele boabelor grele, din nou boabele cele mai grele, iar din descendențele boabelor ușoare, din nou boabele cele mai ușoare, care au fost semănate iarăși separat. După 6 ani de astfel de alegeri repetate, a constatat că această selecție — în direcția „boabe grele", respectiv „boabe ușoare" — nu a avut nici un efect, adică nu s-au putut obține linii noi, cu boabe mai grele sau mai ușoare decît materialul inițial (tab. 2.2 pag. 74).

Rarele cazuri citate de literatura de specialitate, cînd s-au obținut succese prin selecție în linii pure sau clone, se datoresc impurificării genetice a materialului inițial prin încrucișări sau mutații, care au putut fi apoi izolate prin selecție.

În cazul populațiilor, în care există variații genetic mai mult sau mai puțin importante, eritabilitatea este întotdeauna diferită de zero.

Tabelul 2.2

Anul	Nr. total al boabelor	Greutatea mijlocie a boabelor-mamă		Diferența $b-a$	Greutatea mijlocie a descendenților		Diferența $\beta-\alpha$
		a mici	*b* mari		α mici	β mari	
1902	145	60	70	10	63,15	64,85	+1,70
1903	262	55	80	25	75,19	70,88	−4,31
1904	711	50	87	37	54,59	56,68	+2,09
1905	654	43	73	30	63,55	63,64	+0,09
1906	384	46	84	38	74,38	73,00	−1,38
1907	379	56	81	25	69,07	67,66	−1,41

Constituția unei populații poate fi reprezentată expresiv de curba lui L a n g (fig. 2.6), în care curba de variație a populației este descompusă în mai multe curbe de variație corespunzătoare fiecărui genotip în parte.

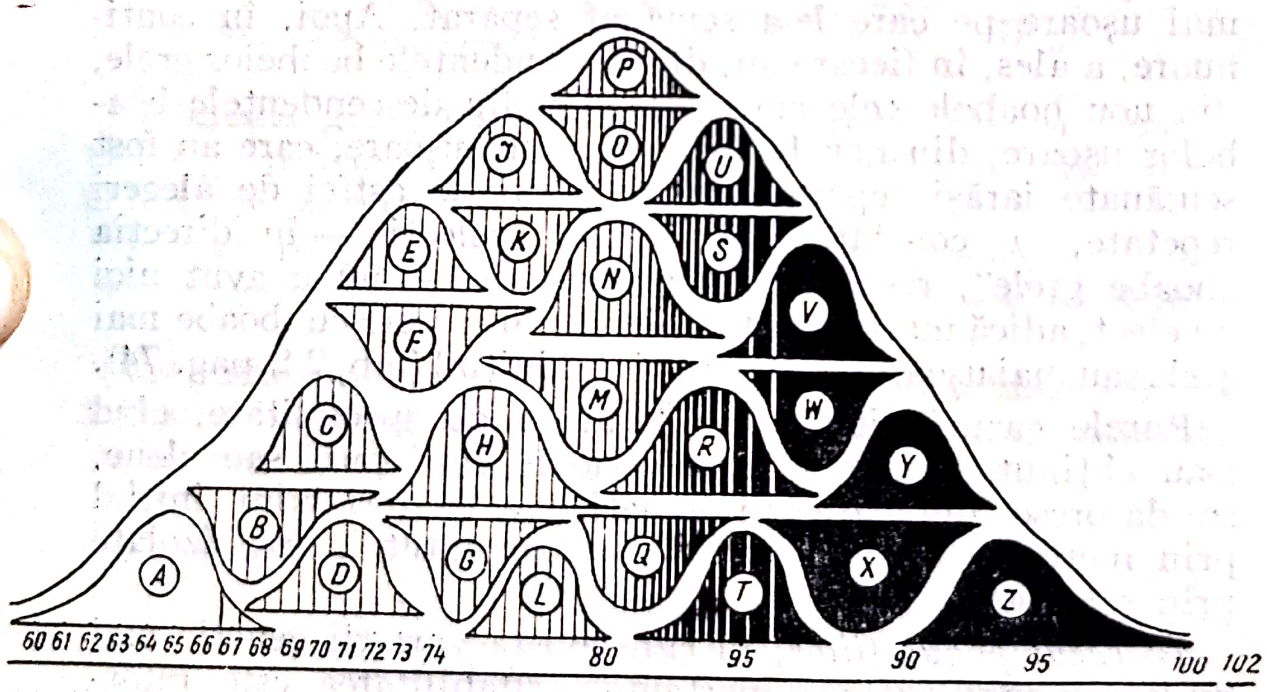


Fig. 2.6. Curba lui L a n g reprezentînd constituția unei populații

Scanned with OKEN Scanner

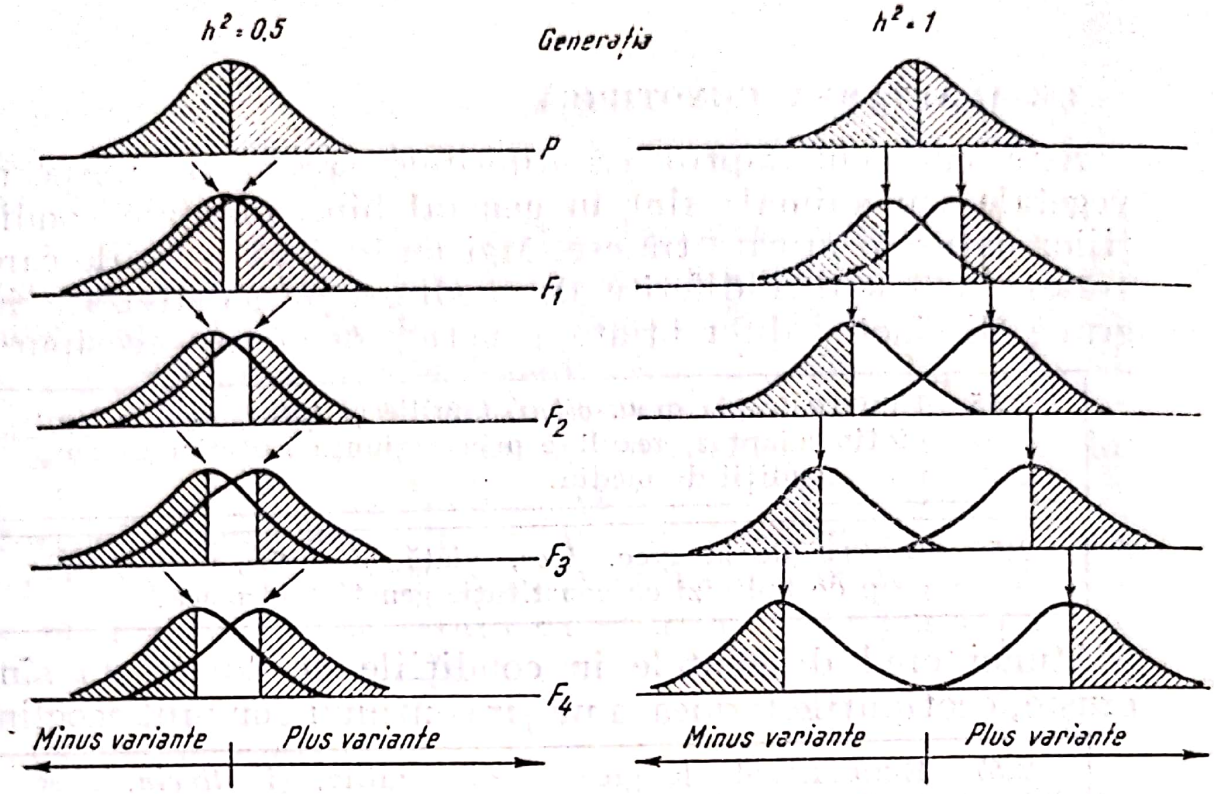


Fig. 2.7. Efectul selecției în masă asupra a două caractere cu eritabilitate diferită; dacă eritabilitatea este ridicată, selecția poate duce în scurt timp la crearea a două populații diferite.

Cu ajutorul selecției se vor putea separa aceste genotipuri și anume cu atît mai precis cu cît eritabilitatea este mai mare, deci cu cît împrăștierea cauzată de mediu în interiorul fiecărui genotip este mai mică.

— *La populațiile autogame*, genotipurile, astfel izolate prin selecție, vor reprezenta niște linii pure; deci, continuarea selecției în interiorul lor va fi lipsită de eficacitate, atîta timp cît nu intervin încrucișări sau mutații.

— *La populațiile alogame*, genotipurile izolate prin selecție, ele însile heterozigote, vor continua să se încrucișeze între ele, dînd naștere continuu la noi recombinații. Acest fapt asigură eficacitatea selecției repetate, îndeosebi la caracterele cu determinare genetică mai complexă și cu eritabilitate ridicată. În aceste cazuri selecția poate duce la apariția de populații noi, mult diferite de materialul inițial, dar trebuie subliniat că rolul creator îl are nu selecția, ci recombinarea (fig. 2.7)

Este cunoscut faptul că diferitele specii şi subspecii vegetale sau animale sînt în general bine adaptate condiţiilor naturale în care trăiesc. Mai mult, încă, speciile care trăiesc în condiţii diferite de mediu apar subdivizate în grupe distincte, diferenţiate genetic, denumite ecotipuri.

2.55 ECOTIP (de la grec. *oikos*, familie şi *typos*, model, tip): biotip adaptat, rezultat prin acţiunea selecţiei în anumite condiţii de mediu.

2.56 BIOTIP (de la grec. *bios*, viaţă şi *typos*, model, tip): grup de indivizi cu constituţie genetică identică.

Atunci cînd diferenţele în condiţiile de mediu nu sînt bruşte, ecotipurile formează un şir continuu denumit ecoclin.

2.57 ECOCLIN (de la grec. *oikos*, familie, şi *klinein*, a se înclina): şir continuu de ecotipuri corespunzător unei variaţii treptate a condiţiilor de mediu.

Explicarea acestei perfecte adaptări la condiţiile ecologice a constituit una din preocupările vechi ale geneticii. O serie de biologi, de la L a m a r c k şi pînă nu de mult, au atribuit-o acţiunii directe a mediului asupra caracterelor şi moştenirii caracterelor dobîndite. După părerea lamarckiştilor, modificaţiile apărute ca urmare a adaptării individuale la condiţiile mediului, sau ca urmare a exerciţiului sau neexerciţiului organelor, se moştenesc într-o oarecare măsură şi se fixează treptat în generaţiile următoare, în măsura în care condiţiile ce le-au provocat se menţin, devenind, astfel, cu timpul, ereditare.

Este astăzi evident că o asemenea concepţie este simplistă şi nefundamentată ştiinţific. În prezent este bine stabilit că adaptarea genotipică este un rezultat al trierii variaţiilor genetice, apărute prin recombinaţii şi mutaţii, de către procesul de selecţie naturală. Recombinaţiile şi mutaţiile care apar independent de procesul de adaptare individuală la condiţiile de mediu, dau naştere la populaţii cu o mare variabilitate genetică, în care selecţia naturală poate acţiona eficace, favorizînd reproducerea genotipurilor celor mai bine adaptate.

Scanned with OKEN Scanner

Rezultatele prin care se încearcă să se argumenteze ereditatea caracterelor dobîndite, se explică de fapt prin alte fenomene şi anume:

— O selecţie severă a biotipurilor deja existente în cadrul materialului studiat, a mutaţiilor nou apărute, sau a recombinaţiilor rezultate în urma încrucişărilor, constituie cel mai adesea cauza aparentei ereditãţi a caracterelor dobîndite sub influenţa condiţiilor schimbate de mediu.

Aceasta este, de exemplu, explicaţia observaţiei lui S c h ü b e l e r, că grînele germane cultivate cîţiva ani în Norvegia, deveneau cînd erau reintroduse în Germania mai precoce cu cca. 20 zile. Aceasta se explică uşor dacă se ia în consideraţie faptul că soiurile vechi germane constituiau populaţii foarte neomogene şi faptul că sezonul de vegetaţie mai scurt din Norvegia, ducea la eliminarea biotipurilor tardive.

La fel se explică şi apariţia continuă de rase noi de rugină „adaptate" soiurilor de grîu rezistente, nou introduse. Într-adevăr generalizarea unui soi rezistent constituie un factor de selecţie, în prezenţa căruia supravieţuiesc şi se înmulţesc rapid genotipurile noi de rugină, apărute prin mutaţie sau recombinaţie, care sînt capabile să învingă tipul respectiv de rezistenţă.

— Fenomenele de pseudoereditate constituie o altă explicaţie a aparentei ereditãţi a caracterelor dobîndite.

2.58 PSEUDOEREDITATE (de la grec. *pseudes*, fals şi lat. *hereditas*, ereditate): fenomen de transmitere la urmaşi, îndeosebi pe linie maternă, a unor infecţii sau a unor antitoxine prezente în organismele parentale.

Astfel se transmite de la mamă la copii imunitatea la anumite toxine, datorită faptului că în organismul copilului trece o cantitate de antitoxine fabricate de organismul mamei. Tot astfel se transmite la viermele de mătase boala denumită pebrină, din cauză că parazitul *Nosema bombycis* pătrunde în ouă.

— Modificaţiile de durată dau, de asemenea, iluzia că ar exista o ereditate a caracterelor dobîndite.

Scanned with OKEN Scanner

2.59 MODIFICAȚII DE DURATĂ: schimbări negenotipice ale plasmei, care provoacă un efect fiziologic de durată și care sînt induse de un anumit mediu, ele păstrîndu-se la înmulțirea vegetativă, nu însă și la înmulțirea sexuată. / / — Sin. *Topofizis* (de la grec. *topos*, loc și *physis*, constituție).

Un caz interesant de modificație indusă îl întîlnim la coniferul *Araucaria*, la care cresc pe axul principal ramuri de ordinul 1 și 2. Dacă se plantează lăstari din ramurile de ordinul 1 și 2, se obțin arbori cu un habitus foarte diferit de cel obișnuit. Aci este vorba nu de ereditatea unei modificații, ci de o modificație indusă datorită influenței hranei, luminii, poziției diferite a ramurilor respective, modificații care se păstrează doar la înmulțirea vegetativă, ea dispărînd la înmulțirea sexuată.

Topofizisul este deosebit de pregnant la iederă *(Hedera helix)*. O plantă pitică rămîne totdeauna pitică, cînd este înmulțită vegetativ; dacă, însă este stimulată prin aport de îngrășăminte, ea trece la o creștere rapidă, pe care și-o păstrează la înmulțirea vegetativă, nu însă și la cea sexuată.

Experiențe numeroase au arătat că modificațiile, respectiv caracterele dobîndite, nu sînt ereditare; provocînd modificații prin îngrășare la plante, prin gimnastica aparatului mamar la vacile de lapte, prin gimnastica aparatului locomotor la caii de cursă etc., nu se obțin schimbări în masa ereditară, care să se transmită la descendenți. Gimnastica mamară la vacile de lapte sau probele de alergare la caii de curse nu reprezintă decît mijloacele prin care crescătorii au putut detecta exemplarele cu cele mai valoroase însușiri, condiționate de gene care existau în masa ereditară înainte ca indivizii respectivi să fi fost supuși acestor examene.

La fel cum experiențe numeroase au dovedit netemeinicia eredității caracterelor dobîndite la plante și la animale, tot astfel numeroase studii și observații au demonstrat că nu sînt ereditare la oameni caracterele dobîndite, cum sînt de exemplu modificațiile datorite însușirii de cunoștințe în școli sau gimnasticii.

CAPITOLUL 3: MENDELISMUL

3.1. TERMINOLOGIE

Structura masei ereditare a organismelor a început să fie cunoscută cu ajutorul experienţelor clasice de hibridare ale lui Mendel, care au fundamentat mendelismul, acea ramură a geneticii, care se ocupă cu legea segregării şi liberei combinaţii a genelor.

3.1 HIBRIDARE (de la lat. *hibrida*, din sînge amestecat): unire sexuată a două soiuri, rase, specii etc. de plante sau de animale, diferite în ceea ce priveşte una sau mai multe gene. / / — Sin. *Bastardare* (de la lat. *bastum*, născut pe şea). / / — Sin. *Încrucişare*.

3.2 EXPERIENŢĂ DE HIBRIDARE: metodă fundamentală directă, folosită cu scopul de a analiza constituţia genetică a ascendenţilor şi a descendenţilor genitorilor folosiţi.

3.3 HIBRID (de la lat. *hibrida*, din sînge amestecat): descendenţa unor părinţi diferiţi prin una sau mai multe gene. / / — Sin. *Bastard* (de la lat. *bastum*, născut pe şea). / / — Sin. *Corci*.

Diferitelor generaţii care se succed într-o încrucişare, li s-au dat denumirile de *parentale* (notîndu-se cu litera *P*), respectiv *filiale* (acestea notîndu-se cu litera *F*).

3.4 PARENTAL, (de la lat. *parentes*, părinţi): ceea ce aparţine părinţilor.

Scanned with OKEN Scanner

3.5	GENERAȚIA P: generația ambelor soiuri (rase) pure, inițiale, diferite, care sînt folosite într-o încrucișare.
3.6	PATERNAL (de la lat. *pater*, tată); ceea ce provine de la tată.
3.7	MATERNAL (de la lat. *mater*, mamă): ceea ce provine de la mamă.
3.8	F_1 (Prima generație filială): prima generație a descendenților unei încrucișări.
3.9	F_2 (secunda generație filială): generația secundă a unei încrucișări, care este obținută prin autofecundarea sau încrucișarea între indivizii hibrizi din F_1.
3.10	F_3 : terța generație filială, obținută prin autofecundarea, respectiv încrucișarea între indivizii din F_2.

Mendel a avut fericita inspirație să își aleagă ca obiect de studiu plante hermafrodite, autogame (sau care pot fi autofecundate) ceea ce i-a dat posibilitatea să urmărească structura genetică a fiecărei plante în parte. Aceasta i-a permis să ajungă mai ușor la elaborarea unor legi, care au însă o largă valabilitate la toate organismele care se înmulțesc sexuat, și anume *legea segregării genelor*, și *legea liberei combinații a genelor*.

Unii genetiști adaugă la acestea și *legea uniformității hibrizilor din prima generație*, propunere care, însă, nu poate fi acceptată, deoarece uniformitatea hibrizilor din F_1 nu este un fenomen general; într-adevăr uneori, de exemplu, la ereditatea însușirilor legate de sex, hibrizii din F_1 sînt neuniformi.

3.2. LEGEA SEGREGĂRII GENELOR

I. Ereditate intermediară

3.11	LEGEA SEGREGĂRII GENELOR: prima lege a lui Mendel, potrivit căreia la formarea gameților oricărui organism hibrid, alelele provenite de la cei doi părinți se separă, hibridul producînd astfel, cu probabilitate egală, două tipuri de gameți.

Scanned with OKEN Scanner

3.12 SEGREGARE (de la lat. *segregare*, a separa): separarea, în procesul de formare a gameților, a alelelor provenite de la cei doi părinți, ceea ce are drept consecință apariția în descendența heterozigoților, a mai multor genotipuri diferite. / / — Separarea cromozomilor parentali în meioză. / / — Disocierea caracterelor paterne și materne în descendența hibrizilor. / / — Sin. *Disjuncție*.

Segregarea este vizibilă atunci cînd formele parentale ale hibrizilor diferă din punct de vedere genetic pentru unul sau mai multe caractere, adică atunci cînd ele diferă pentru unul sau mai mulți factori ereditari sau gene.

3.13 FACTOR EREDITAR: denumire dată de Mendel, genei.

3.14 GENA (de la grec. *gennao*, a da naștere): în concepția clasică — particulă materială diferențiată în structura masei ereditare, care condiționează manifestarea unuia sau mai multor caractere sau însușiri. Vezi 9.113

Unele gene au efect vizibil asupra unui singur caracter, însă o mare parte dintre gene acționează asupra expresiei fenotipice a mai multor caractere sau însușiri. Acest fenomen prin care o singură genă influențează mai multe caractere sau însușiri se numește pleiotropie, iar gena respectivă „genă pleiotropică"

3.15 PLEIOTROPIE (de la grec. *pleion*, mai mulți și *trope*, schimbare): efect fenotipic multiplu al unei singure gene.

3.16 GENĂ PLEIOTROPICĂ: genă care acționează asupra formării mai multor caractere sau însușiri.

Cazuri de pleiotropie s-au întîlnit la început sporadic, dar odată cu înmulțirea analizelor genetice s-a constatat larga răspîndire a acestui fenomen, astfel că astăzi se consideră că cele mai multe gene sînt pleiotropice.

Un caz de pleiotropie a întîlnit însuși M e n d e l la mazăre, unde perechea de gene care determină culoarea florilor, acționează și asupra culorii semințelor și asupra prezenței sau absenței petelor roșietice pe stipele.

Existența genelor poate fi sesizată numai atunci cînd caracterul controlat de ele se întîlnește în cel puțin două

stări alternative diferite. De exemplu, putem deduce existența unei gene care determină culoarea roșie a florii de gura leului, numai atunci cînd cunoaștem că gura leului poate avea și flori de alte culori. În acest caz se poate vorbi de existența a două sau mai multe gene alternative sau alelice, care controlează expresia caracterului „culoarea florilor".

3.17 ALELĂ, adj. *alelic* (de la grec. *allelon*, un altul): o genă dintr-o pereche sau o serie de gene alternative care pot ocupa același locus și care controlează diferitele expresii ale aceluiași caracter. // — Sin. *Alelomorf*, adj. *alelomorfic* (de la grec. *allelon* un altul și *morphe*, formă).

Unii genetiști definesc alela ca una din formele alternative ale unei gene, descriind astfel drept o singură genă toate alelele care pot ocupa un anumit locus. Considerăm că definiția pe care am adoptat-o corespunde mai bine modului în care sînt folosite de obicei noțiunile de genă și de alelă.

3.18 LOCUS pl. *loci* (de la lat. *locus*, loc): poziție determinată (pe un cromozon) ocupată de o genă sau de alelele ei.

Noțiunea de alelă poate fi înțeleasă intuitiv, comparînd fiecare locus cu un comutator electric, care poate să se găsească într-una din două sau mai multe stări. Fiecare stare a comutatorului corespunde unei alele, care determină un efect fenologic mai mult sau mai puțin distinct.

Unele alele pot produce fenotipuri atît de asemănătoare între ele, încît identificarea lor să nu poată fi făcută decît cu teste speciale. Asemenea alele puțin diferențiate se numesc izoalele.

3.19 IZOALELE (de la grec. *isos*, egal și *allelon* un altul): alele diferite care produc în stare homozigotă efecte fenotipice foarte asemănătoare, putînd fi identificate doar prin teste speciale.

Analog comutatorului, care poate ocupa pe rînd mai multe poziții, pentru fiecare locus pot exista mai multe alele, în acest caz vorbindu-se despre alelie multiplă.

Scanned with OKEN Scanner

3.20 ALELIE MULTIPLĂ: existența a trei sau mai multe gene alternative pentru același locus. / / — Sin *Alelomorfism multiplu* / / — Sin. *polialelism.*

Ca și comutatorul din comparația noastră, care nu poate ocupa două poziții în același timp, în fiecare locus nu poate exista la un moment dat decît o singură alelă. Aceasta face ca gameții să poarte numai cîte o singură alelă pentru fiecare locus. Organismele diploide, luînd naștere din fuziunea a doi gameți, vor poseda fiecare locus în dublu exemplar, în cei doi cromozomi omologi, și deci vor conține cîte două alele. (Excepție constituie organismele poliploide care, avînd mai mulți cromozomi omologi, pot poseda mai multe alele în același timp).

Nu toate alelele unui locus sînt egal de frecvente în natură. În general există un genotip obișnuit, care este considerat ca standard cu care se compară celelalte genotipuri. Aceasta reprezintă tipul sălbatic.

3.21 TIP SĂLBATIC (în engl. wild-type): genotip tipic al unui organism, așa cum se găsește cel mai frecvent în natură.

Nomenclatura genelor variază încă mult; în general, s-a convenit ca fiecare genă să se noteze cu prescurtarea simbolică dată de cercetătorul care a descoperit gena.

În nomenclatura modernă, genele care determină un fenotip diferit de tipul sălbatic se notează cu una pînă la trei litere mici care, în general, reprezintă prescurtarea denumirii engleze sau latine date fenotipului respectiv. Alela parteneră, care determină apariția tipului sălbatic, se notează cu aceleași litere mici, la care se adaugă semnul +. Astfel, la *Drosophila*, gena care determină apariția aripilor vestigiale se notează cu *vg*, iar alela respectivă care determină „tipul sălbatic", cu aripi normale, se notează cu vg^+.

Înainte de a exemplifica legea segregării genelor prin experiențele cu mazăre executate chiar de Mendel, să citățm un exemplu mai simplu de încrucișare între două rase de gura leului *(Antirrhinum majus)*, care se deosebesc una de cealaltă numai într-o singură pereche de gene.

3.22 MONOHIBRID (de la grec. *monos*, singur și lat. *hybrida*, corci, din sînge amestecat): un hibrid provenit din părinți diferiți într-un singur caracter. // — Heterozigot într-o singură pereche de gene.

Dacă polenizăm o floare, la timp castrată, de la o rasă de culoare fildeșie, cu polen de la o rasă constant roșie, obținem în F_1 plante hibride, ale căror flori sînt de culoare roșietică, deci o culoare *intermediară* între culorile plantelor părinți (fig. 3.1).

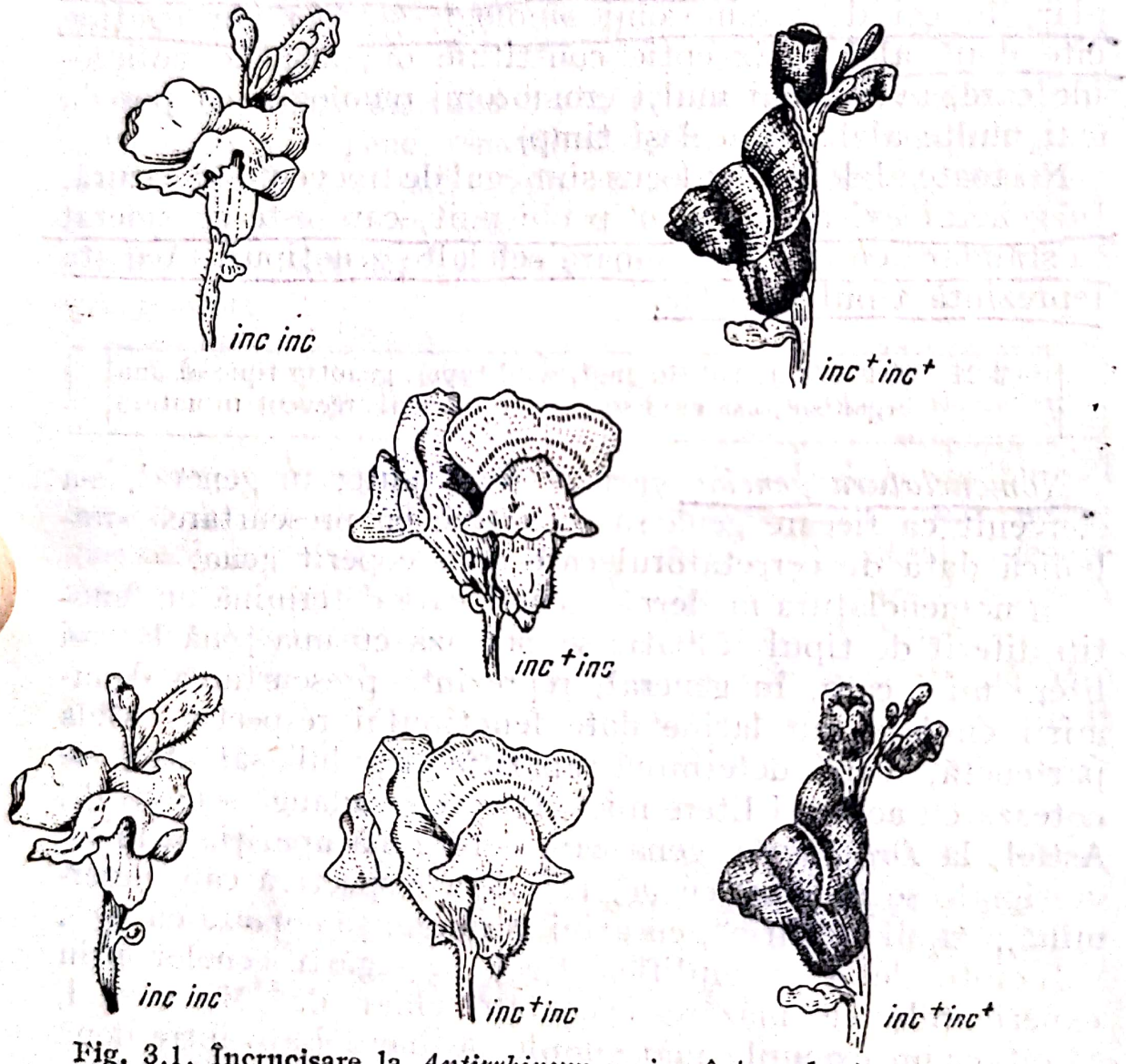


Fig. 3.1. Încrucișare la *Antirrhinum majus* între plante cu flori fildeșii și plante cu flori roșii. F_1 are flori roșietice, iar F_2 are plante cu flori fildeșii, roșietice și roșii în proporție de 1:2:1 (după B a u r 1930).

3.23 EREDITATE INTERMEDIARĂ: caz de ereditate în care expresia caracterului sau însușirii la heterozigot reprezintă media expresiei aceluiași caracter sau însușiri a celor doi părinți homozigoți.

3.24 GENE ECHIVALENTE (de la lat. *aequus*, egal și *valere*, a fi puternic): gene alelice, care produc în F_1 un heterozigot monohibrid, care se situează în privința însușirii respective intermediar între părinții săi homozigoți.

Dacă autofecundăm acești hibrizi, se obțin semințe, care vor produce în F_2:

1/4 plante cu flori fildeșii ca unul din părinți,
2/4 plante cu flori roșietice ca hibridul din F_1,
1/4 plante cu flori roșii ca celălalt părinte.

Deci se obține raportul 1 : 2 : 1.

Ca să înțelegem cum se naște această proporție în F_2, trebuie să pornim cu explicația de la gameți. Fiecare plantă de gura leului cu flori roșii se naște din unirea a doi gameți, fiecare posedînd gena pentru culoarea roșie (inc^+) și dă naștere numai la gameți posedînd gena inc^+. Tot astfel fiecare plantă cu flori fildeșii e născută din doi gameți, posedînd gena *inc* (incoloratum) care nu formează pigmenți roșii. Hibridul din F_1 se naște din unirea unui gamet, posedînd gena inc^+, cu un gamet *inc*. Un astfel de hibrid, născut din unirea a doi gameți diferiți, formează la rîndul lui, *în egală măsură*, două feluri diferite de gameți și anume: 50% ovule cu inc^+ și 50% ovule cu *inc* și tot astfel 50% grăunți de polen cu inc^+ și 50% grăunți de polen cu *inc*.

Două fenomene trebuie să fie marcant reliefate aci și anume:

— mai întîi că în această încrucișare se formează numai două feluri de gameți și anume ori numai cu gena inc^+ ori numai cu gena *inc*; fiind vorba de gene alelice ele nu pot apare în același timp în același gamet; cu alte cuvinte, pentru gene alelice, *gameții nu sînt niciodată de natură hibridă*; această constatare a dus la formularea *legii purității gameților*;

— în al doilea rînd că diferiții gameți se formează în proporție egală.

3.25 PURITATEA GAMEȚILOR: fenomen datorită căruia, la organismele diploide, un gamet conține numai un singur partener dintr-o pereche alelică și în consecință nu are niciodată natură hibridă.

Formarea *curată* și în *egală măsură* a două tipuri de gameți determină ca să se formeze următoarele 4 feluri de combinații:

a) *O ovulă* inc^+ poate întîlni *un grăunte de polen* inc^+ și formează o plantă constantă în privința culorii roșii;

b) *O ovulă* inc^+ poate întîlni un *grăunte de polen inc* și dă naștere la o plantă hibridă, cu flori roșietice;

c) *O ovulă inc* poate întîlni un grăunte de polen inc^+ și dă naștere la o plantă hibridă cu flori roșietice;

d) *O ovulă inc* poate întîlni un grăunte de polen *inc* și dă naștere la o plantă constantă în privința culorii fildeșii.

Fiecare din aceste patru feluri de combinații are, datorită legii hazardului, egală șansă de formare, așa că la un număr mai mare de descendenți vom întîlni din fiecare categorie tot atîția indivizi; cu alte cuvinte vom obține în cazul de față, 1/4 din plante cu flori roșii, 2/4 roșietice și 1/4 fildeșii (tabel 3.1).

În încrucișarea precedentă de la gura leului, părinții, ca și o parte din combinațiile din F_2, sînt omogeni în ceea ce privește genele, care condiționează însușirile urmărite; astfel de combinații se numesc *homozigote* spre deosebire de acele unde genele sînt diferite și care se numesc *heterozigote*.

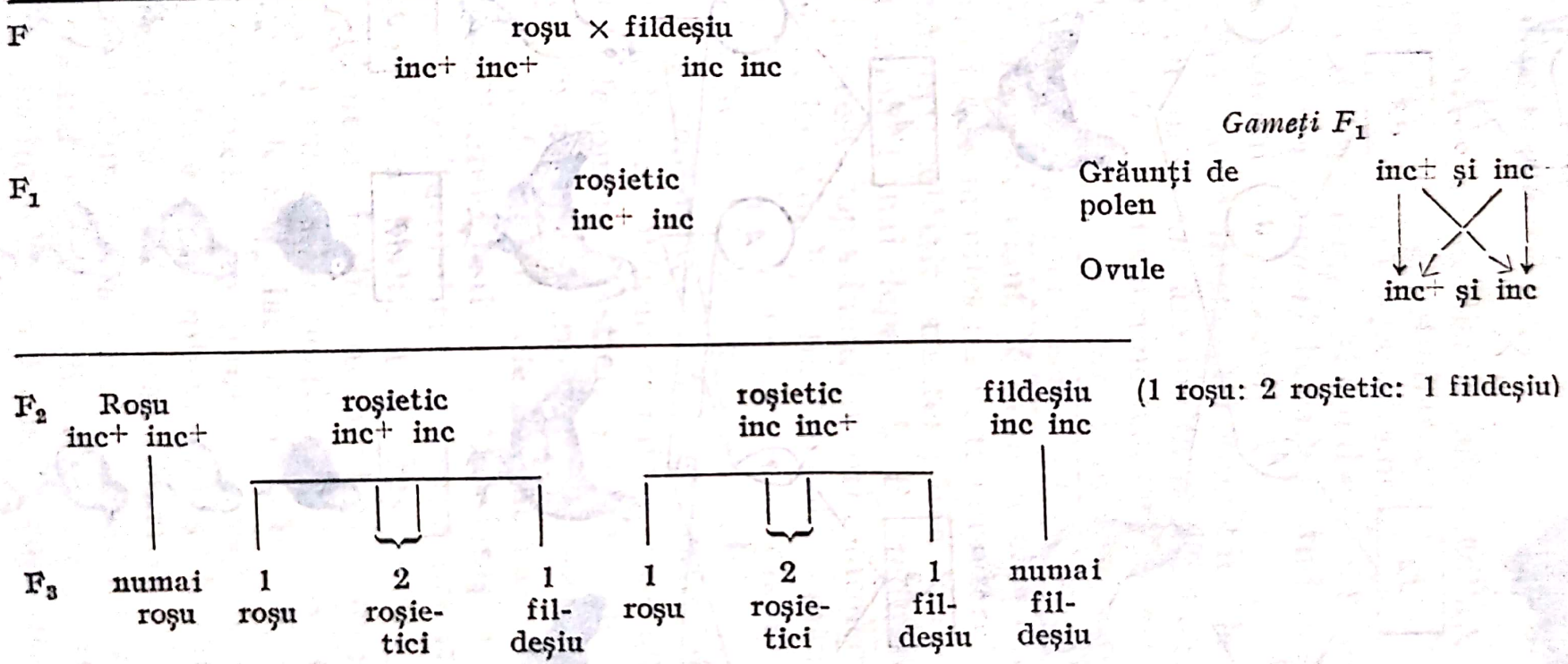
3.26 HOMOZIGOT, subst. *homozigoție* (de la grec. *homos*, asemănător și *zygotos*, împreunat), în sens restrîns: un individ care posedă aceeași alelă în ambii cromozomi omologi (vezi și 2.29).

3.27 HETEROZIGOT, subst. *heterozigoție* (de la grec. *heteros*, altul și *zygotos*, împreunat), în sens restrîns: un individ care poartă alele diferite în cromozomii omologi. // — Un individ a cărui masă ereditară provenită de la tată și de la mamă se deosebește cel puțin într-o genă (vezi și 2.28).

Ca exemplu de F_1 intermediar la animale citățm ereditatea culorii penajului la găini (fig. 3.2).

Tabelul 3.1

REPREZENTAREA ÎNCRUCIȘĂRII LA GURA LEULUI



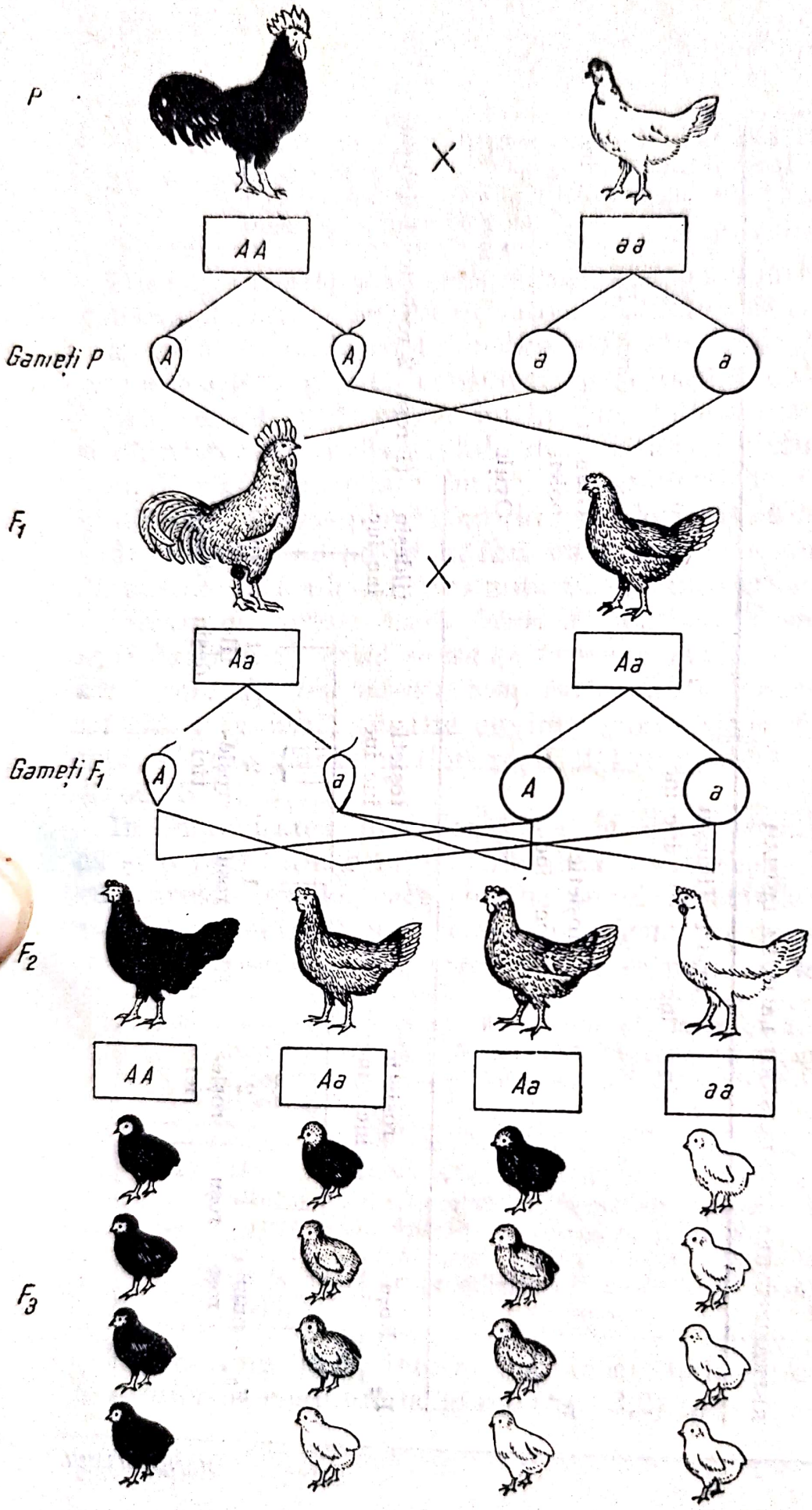


Fig. 3.2. Încrucișare la găini între o rasă neagră și o rasă albă. F_1 este intermediar iar F_2 are găini albe, intermediare și negre în proporție de 1:2:1 (după K ü h n 1965)

Scanned with OKEN Scanner

În afară de cazurile de ereditate intermediară citate, există însă și cazuri, pe care le-a studiat M e n d e l însuși, unde hibridul din F_1 prezintă aceeași sau aproape aceeași înfățișare ca și unul din părinți. M e n d e l a făcut experiențe la mazăre *(Pisum sativum)* la care a studiat ereditatea mai multor perechi de caractere.

Să citățm una din aceste încrucișări monohibride; a fost adus polen de la un soi de mazăre înaltă pe stigmatul unui soi scund (fig. 3.3), ale cărui stamine fuseseră anterior îndepărtate. Plantele hibride din F_1, care s-au născut din boabele obținute din această încrucișare, erau toate înalte. Așadar cu toate că aceste plante hibride aveau o ereditate de la ambii părinți, ele manifestau doar caracterul „înalt" de la unul din părinți; celălalt caracter părea că dispăruse.

M e n d e l a urmărit mai departe în F_2 ereditatea înălțimii plantelor. În acest scop a înmulțit, prin autofecundare, plantele hibride înalte din F_1; din boabele semănate ale acestora au rezultat în F_2 plante înalte și plante scunde în proporția de 3 înalte : 1 scunde (fig. 3.3).

Experiența a fost continuată încă o generație, deoarece numai pe această cale s-au obținut rezultate, care au ușurat judecarea acestor fenomene. Astfel, plantele de mazăre scundă obținute din această încrucișare au fost înmulțite mai departe prin autofecundare; ele au dat naștere numai la plante scunde. Plantele înalte au fost iarăși înmulțite prin autofecundare; rezultatul obținut a fost, la prima vedere, curios: 1/3 din mazărea înaltă a produs numai mazăre înaltă; 2/3 din plantele înalte au avut și urmași înalți și urmași scunzi și anume în proporție de 3 : 1, adică exact ca și hibrizii din F_1. Reiese clar de aici că în F_2 plantele erau de trei feluri: unele erau „pure" în ceea ce privește însușirea „scund", altele erau hibride ca și hibridul din F_1 și în sfîrșit restul era „pur" în ceea ce privește însușirea „înalt"; aceste trei feluri de mazăre au apărut așadar, în proporție de 1 (scund pur) : 2 (înalt hibrid) : 1 (înalt pur), adică proporția întîlnită în F_2 la încrucișarea citată

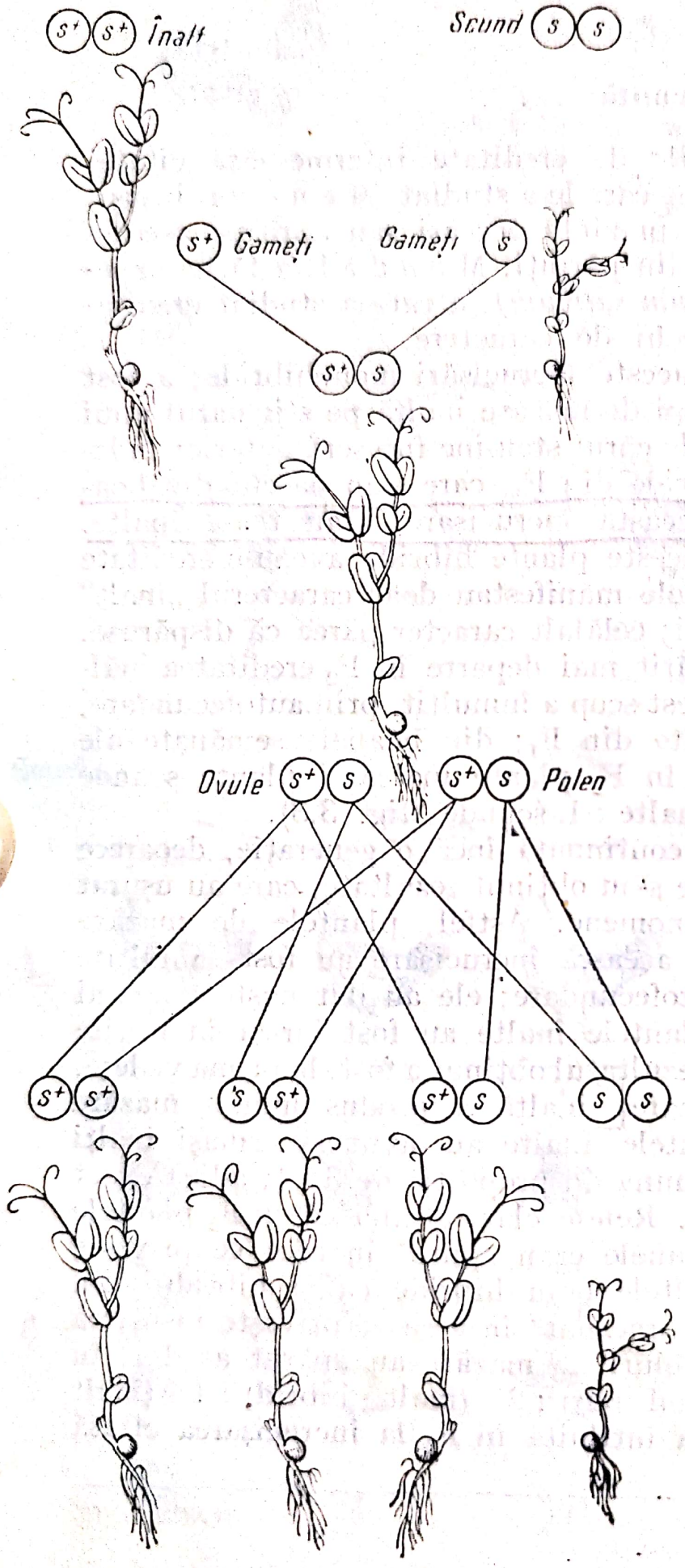


Fig. 3.3. Încrucișare la mazăre între un soi înalt și altul scund. F_1 este înalt, iar F_2 are plante înalte și plante scunde în proporție de 3 : 1

Scanned with OKEN Scanner

anterior, de la gura leului. Însuşirea scund a apărut, aşadar, din nou şi nemodificată în nici un fel de faptul că a stat „alăturată" de însuşirea înalt în generaţia hibridă din F_1.

Dacă se înseamnă gena, care condiţionează talia scundă a plantelor cu litera *s* şi cea pentru talia înaltă cu litera *S*, va rezulta următoarea formulă genetică a acestei încrucişări:

P	*SS*	×	*ss*			
F_1		*Ss*				
F_2	*SS*	*Ss*	*sS*	*ss*		
Genotipic	1	:	2	:	1	
Fenotipic		3	:		1	

Se poate observa că segregarea genelor a avut loc exact ca şi în exemplul de la gura leului dar, din cauză că gena pentru talie înaltă este capabilă să mascheze prezenţa genei pentru talie scundă, raportul fenotipic de segregare în F_2 este diferit şi anume 3 mazăre înaltă : 1 mazăre scundă.

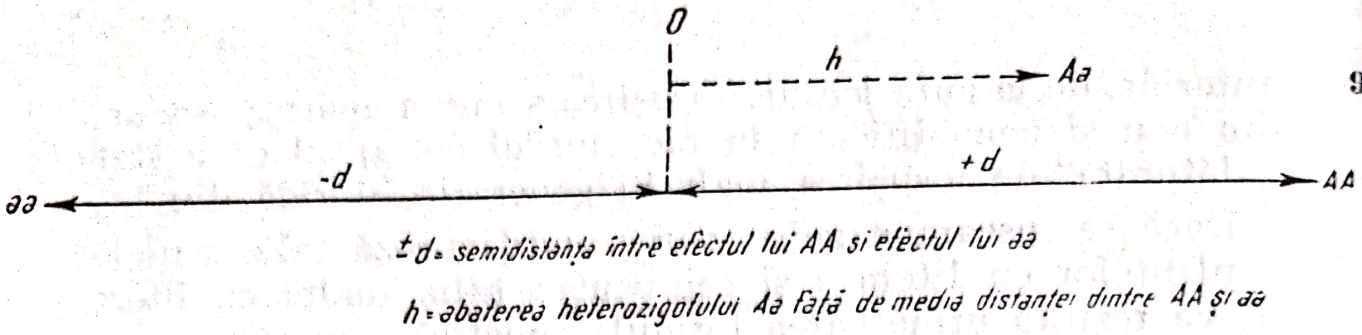
Spre deosebire de ereditatea intermediară, aici avem de-a face cu fenomenul de dominanţă.

3.28 DOMINANŢĂ (lat. *dominare* de la *dominus*, stăpîn): fenomen prin care una din alelele heterozigotului (alela dominantă) arată o influenţă mai puternică asupra caracterului sau însuşirii corespunzătoare a hibridului decît alela parteneră (alela recesivă).

Dominanţa poate fi absolută sau incompletă (fig. 3.4).

3.29 DOMINANŢĂ ABSOLUTĂ: fenomen prin care heterozigotul *Aa* este identic fenotipic cu homozigotul *AA*, gena *A* avînd acelaşi efect atît în doză dublă cît şi în doză simplă.

3.30 DOMINANŢĂ INCOMPLETĂ: fenomen prin care heterozigotul *Aa* este mai asemănător fenotipic homozigotului *AA* decît homozigotului *aa*.



Dominanță completă	$h = d$
Dominanță incompletă	$h < d$
Supradominanță	$h > d$
Ereditate intermediară	$h = 0$

Fig. 3.4. Reprezentarea schematică a diferitelor tipuri de interacțiune între alele

Uneori, este posibil și ca heterozigotul să fie superior ambilor părinți homozigoți, în care caz se vorbește de supra-dominanță.

3.31 SUPRADOMINANȚĂ: fenomen prin care manifestarea unui caracter sau a unei însușiri la heterozigotul *Aa* este superioară manifestării de la oricare dintre homozigoți (*AA* sau *aa*). / / — heterozis monogenic.

Contrariul dominanței este recesivitatea

3.32 RECESIVITATE (de la lat. *recessere*, a se retrage): incapacitatea unei alele de a se manifesta cînd perechea sa dominantă este prezentă.

În prezența fenomenului de dominanță, alelele nu mai sînt echivalente, ci au un efect diferit, putînd fi dominante sau recesive.

3.33 DOMINANT (adj) (de la lat. *dominans*, care stăpînește):
— *caracter dominant*: caracterul capabil să mascheze parțial sau total la hibridul F_1, manifestarea caracterului alternativ;
— *genă dominantă*: alela capabilă să se manifeste preponderent în F_1.

Scanned with OKEN Scanner

3.34 RECESIV (adj.) (de la lat. *recessus*, retras) — *caracter recesiv*: caracterul care este mascat la hibridul F_1 de către caracterul alternativ dominant;
— *genă recesivă*: alela care nu se manifestă fenotipic în F_1.

La începutul cercetărilor privitoare la ereditate, s-a dat o importanţă exagerată fenomenului dominanţei; s-a vorbit chiar de o lege a dominanţei. Mai tîrziu s-a constatat că nu există o regulă generală a dominanţei, adesea aceasta fiind numai aparentă şi că de multe ori nici nu există o dominanţă absolută a unei însuşiri asupra alteia. Atunci cînd se susţine existenţa dominanţei absolute, aceasta se datoreşte mai de grabă metodelor noastre imperfecte de a constata deosebirile fine între caracterul sau însuşirea hibridului şi cea a părintelui dominant. Există, aşadar, nuanţări fenotipice fine, care fac trecerea între starea heterozigotă şi starea homozigotă a genei dominante.

Nu se pot stabili reguli în ceea ce priveşte dominanţa şi recesivitatea însuşirilor. De exemplu culoarea închisă este de obicei dominantă; totuşi, în încrucişările la porci, culoarea neagră s-a dovedit recesivă. Culoarea roşie este de asemenea, în genere, dominantă; totuşi în încrucişările la ridichi, culoarea albă este dominantă asupra culorii roşii.

Cu toate acestea se poate spune că, în general, alela de tip sălbatic este dominantă asupra celorlalte alele. Acest fapt este considerat un rezultat al selecţiei naturale asupra genelor modificatoare, care a dus la intensificarea acţiunii genelor mai avantajoase pentru organism.

Ca exemplu de ereditate dominantă în F_1 la animale citãm încrucişarea unei rase de vaci de culoare neagră cu una de culoare roşie, unde domină negru asupra roşului (fig. 3.5).

Dominanţă întîlnim, de asemenea, în ereditatea unor malformaţii la oameni, ca, de exemplu, în cea care constă în reducerea numărului degetelor la mîini şi la picioare (fig. 3.6).

Segregarea genelor şi formarea în egală măsură a celor două feluri de gameţi de către hibridul F_1, pot fi demonstrate şi prin încrucişarea regresivă.

3.35 ÎNCRUCIŞAREA REGRESIVĂ (de la lat. *regressus*, care se retrage): încrucişarea unui hibrid cu unul dintre tipurile parentale. // — Sin. *Backcross* (de la engl. *back*, înapoi şi *cross*, încrucişare).

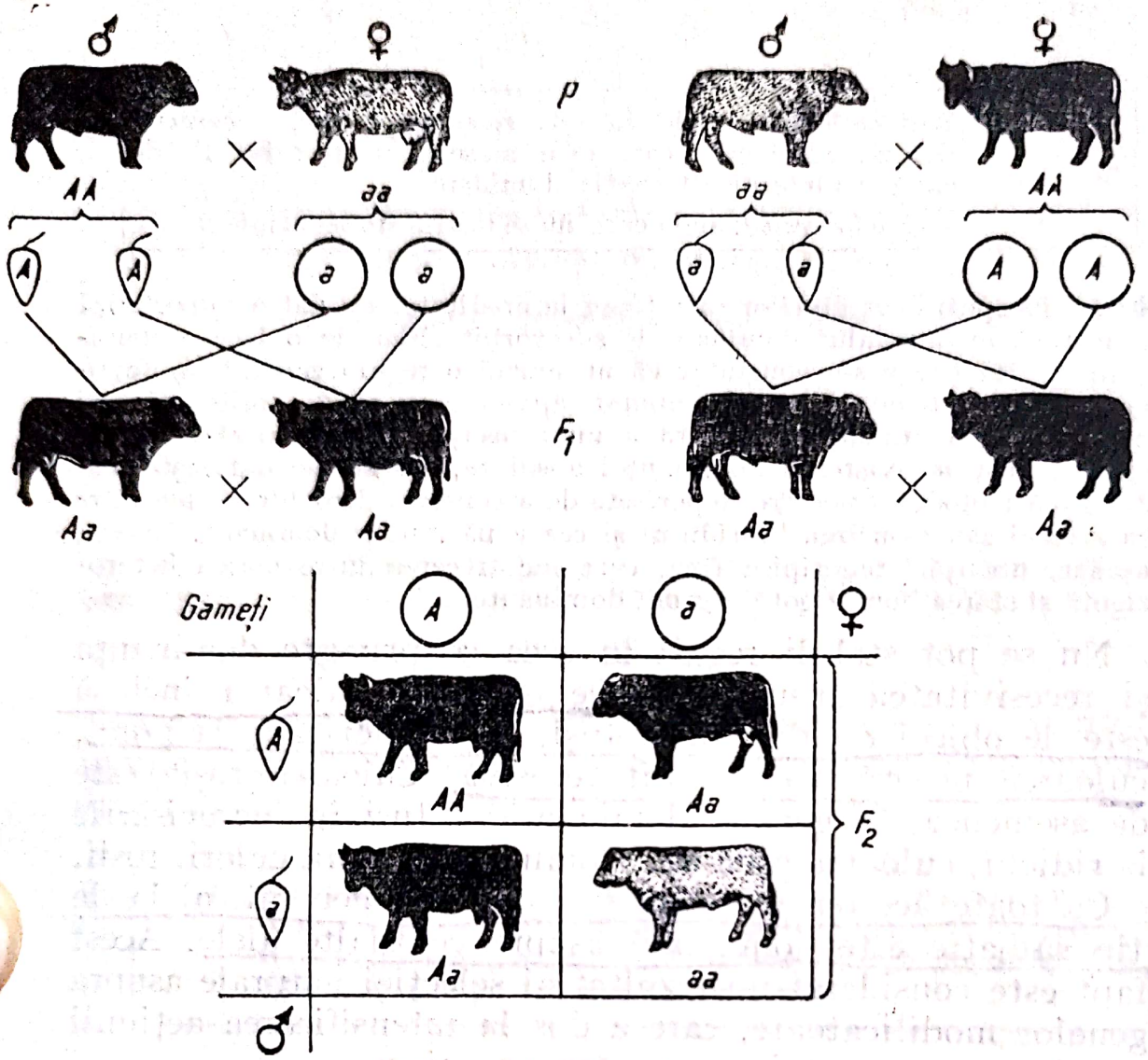


Fig. 3.5. Încrucișarea unei rase de vaci de culoare neagră cu una de culoare roșie cu dominanța negrului asupra roșului (după K ü h n 1965

În studiile genetice se folosește de obicei încrucișarea regresivă cu părintele recesiv. În acest fel, fenotipul descendenților backcrossului reflectă exact natura gameților formați de hibridul F_1. O asemenea încrucișare regresivă este denumită test-cross.

3.36 TEST-CROSS (de la engl. *test*, încercare și *cross*, încrucișare): încrucișare regresivă cu părintele recesiv pentru gena respectivă, sau o încrucișare a unui individ cu constituție genetică necunoscută cu un soi recesiv pentru toate genele urmărite, pentru a determina dacă individul respectiv este homozigot sau heterozigot pentru aceste gene. / / — Sin. *Încrucișare de verificare*

Scanned with OKEN Scanner

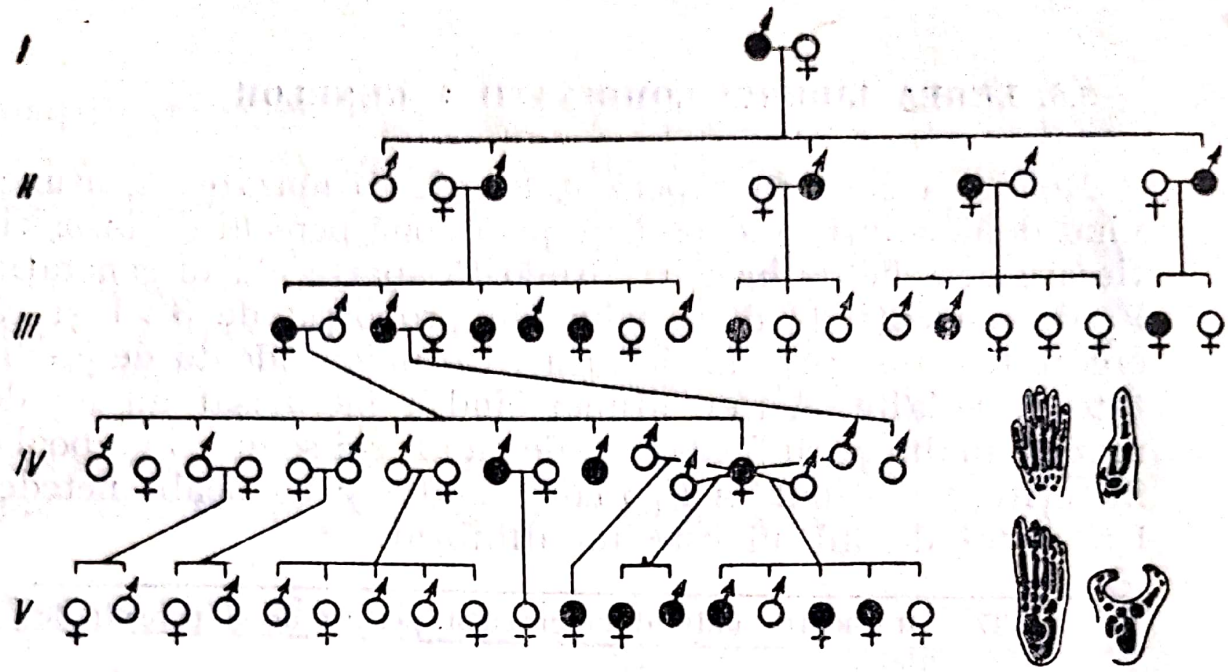


Fig. 3.6. Arborele genealogic al unei familii cu malformaţii ale scheletului mîinii şi piciorului. I—V: generaţii succesive. Negru: bolnavii ereditar. Dreapta jos: mînă şi picior normal şi cu malformaţia respectivă (după S t r ö e r)

Situaţii mai puţin clare în proporţiile de segregare se întîlnesc atunci cînd intervine modificabilitatea însuşirilor cercetate. Astfel, în cazurile cînd curba de variaţie din F_1 încalcă curbele de variaţie ale ambilor părinţi, genotipurile care segregă în F_2 nu mai pot fi determinate numeric după fenotipuri distincte, ci ele pot fi numai deduse din curbele de variaţie, iar frecvenţa găsită în diferitele clase de frecvenţă, exprimată în procente, se compară cu proporţiile aşteptate de 3 : 1, respectiv de 1 : 2 : 1.

Legea segregării genelor a fost verificată şi confirmată la diferite însuşiri studiate la plante agricole şi horticole: deosebiri de formă şi culoare, timpul înfloritului, longevitate, autofertilitate, rezistenţa la cădere, la boli şi la ger etc. Validitatea acestei legi a fost controlată şi în lumea animalelor, experienţele de verificare executîndu-se mai ales la *Drosophila*, şoareci, cobai, iepuri de casă, găini, melci etc.

Observaţii numeroase au dus la concluzia că prima lege a lui Mendel este valabilă şi la oameni.

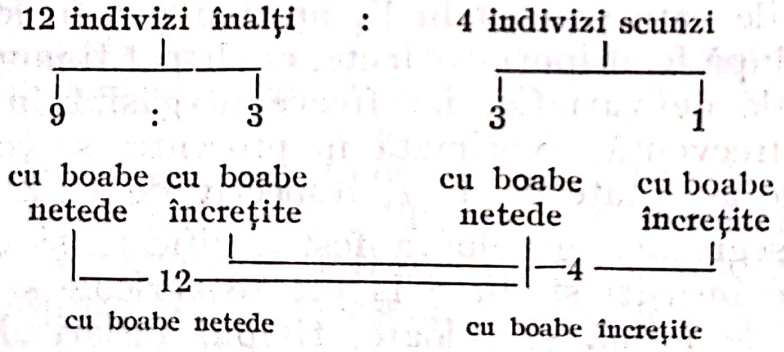
Scanned with OKEN Scanner

Mendel a găsit în experiențele sale cu mazăre că, atunci cînd două soiuri se deosebesc prin două perechi de însușiri, fiecare pereche de însușiri, urmărită aparte, dă în generația F_2 descendenți de două feluri în proporția de 3 : 1 și că ereditatea unei perechi de însușiri e independentă de ereditatea celeilalte. Astfel, atunci cînd a încrucișat un soi de mazăre înaltă și cu boabe netede cu alt soi scund și cu boabe încrețite, a obținut în F_1 plante înalte și cu boabe netede. Un astfel de hibrid este un dihibrid.

3.37 DIHIBRID: individ heterozigot pentru două perechi de alele.

Plantele din F_1 înmulțite prin autofecundare au dat în F_2 — grupînd plantele numai după înălțime — plante înalte și plante scunde în proporție de 3 : 1; cînd însă s-au clasificat plantele din F_2 numai după aspectul boabelor (neținînd seama dacă sînt înalte sau scunde), s-au obținut plante cu boabe netede și plante cu boabe încrețite în proporția de 3 neted: 1 încrețit.

În medie, la fiecare 16 indivizi din F_2 se obțin:



Aceste rezultate se datoresc faptului că cele două perechi de gene intrate în încrucișare segregă separat una față de cealaltă, și din această cauză, hibridul din F_1 formează gameți nu numai cu perechile de gene ale soiurilor părinți care au fost încrucișate (înalt-neted și scund-încrețit) ci în plus și gameții: scund-neted și înalt-încrețit. Deci com-

binaţiile de însuşiri ale soiurilor folosite ca P (înalt-neted şi scund-încreţit) nu se comportă în ereditate permanent legate, ci se desfac, însuşirile respective transmiţîndu-se independent la descendenţi. Aşadar, hibridul din F_1 formează patru feluri de gameţi femeieşti şi aceleaşi patru feluri de gameţi bărbăteşti şi anume înalt-neted, înalt-încreţit, scund-neted şi scund-încreţit. Deoarece întîlnirea fiecărui fel de ovule cu fiecare fel de grăunţi de polen are loc la voia întîmplării, se obţin în F_2, 16 feluri de combinaţii genotipic diferite, după cum arată schema din tabelul 3.2.

COMBINAŢII REALIZATE ÎN F_2

Tabelul 3.2

Grăunţi de polen	Ovule			
	înalt-neted	înalt-încreţit	scund-neted	scund-încreţit
înalt-neted	înalt-neted înalt-neted	înalt-neted înalt-încreţit	înalt-neted scund-neted	înalt-neted scund-încreţit
înalt-încreţit	înalt-încreţit înalt-neted	înalt-încreţit înalt-încreţit	înalt-încreţit scund-neted	înalt-încreţit scund-încreţit
scund-neted	scund-neted înalt-neted	scund-neted înalt-încreţit	scund-neted scund-neted	scund-neted scund-încreţit
scund-încreţit	scund-încreţit înalt-neted	scund-încreţit înalt-încreţit	scund-încreţit scund-neted	scund-încreţit scund-încreţit

Deoarece gena care determină însuşirea *neted* este dominantă asupra genei care determină însuşirea încreţit şi tot astfel gena care determină însuşirea înalt este dominantă asupra însuşirii scund, se obţin, în F_2, 4 feluri de fenotipuri diferite şi anume în proporţia:

9 înalt-neted
3 înalt-încreţit
3 scund-neted
1 scund-încreţit

Din exemplul de mai sus se constată că ambele gene, care determină însuşiri dominante au provenit de la unul din părinţi, iar cele recesive de la celălalt. Părinţii pot

Scanned with OKEN Scanner

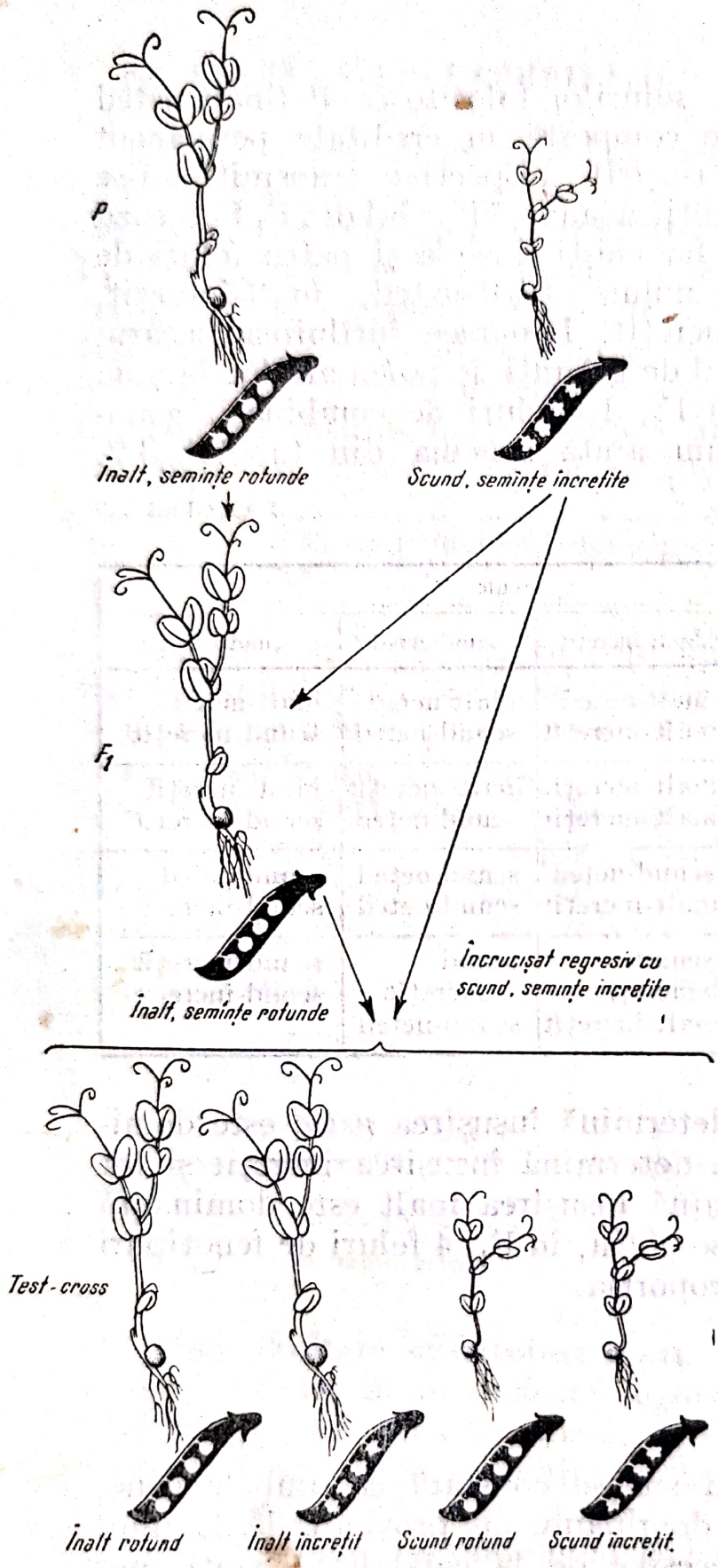


Fig. 3.7. Încrucișare regresivă între două forme de mazăre, care diferă prin două caractere

Scanned with OKEN Scanner

aduce însă, în încrucişare, fiecare, numai gena pentru cîte o singură însuşire dominantă, fiind de exemplu unul înalt şi încreţit, iar celălalt scund şi neted. Şi în acest caz generaţiile F_1 şi F_2 vor fi la fel ca în exemplul anterior; cu alte cuvinte nu se înregistrează nici o deosebire dacă ambele însuşiri dominante vin numai de la un părinte sau dacă fiecare părinte posedă numai cîte o însuşire dominantă.

Dezvăluirea structurii genetice a gameţilor, pe care îi formează F_1, poate fi realizată şi prin încrucişarea hibrizilor din F_1 cu părintele recesiv în ambele gene (fig. 3.7).

Să luăm, pentru a demonstra în continuare legea liberei combinaţii a genelor, un exemplu de la porumb (fig. 3.8).

Dacă încrucişăm un soi de porumb cu boabe albe şi netede *(Zea mays alba)* cu alt soi, care are boabe albastre

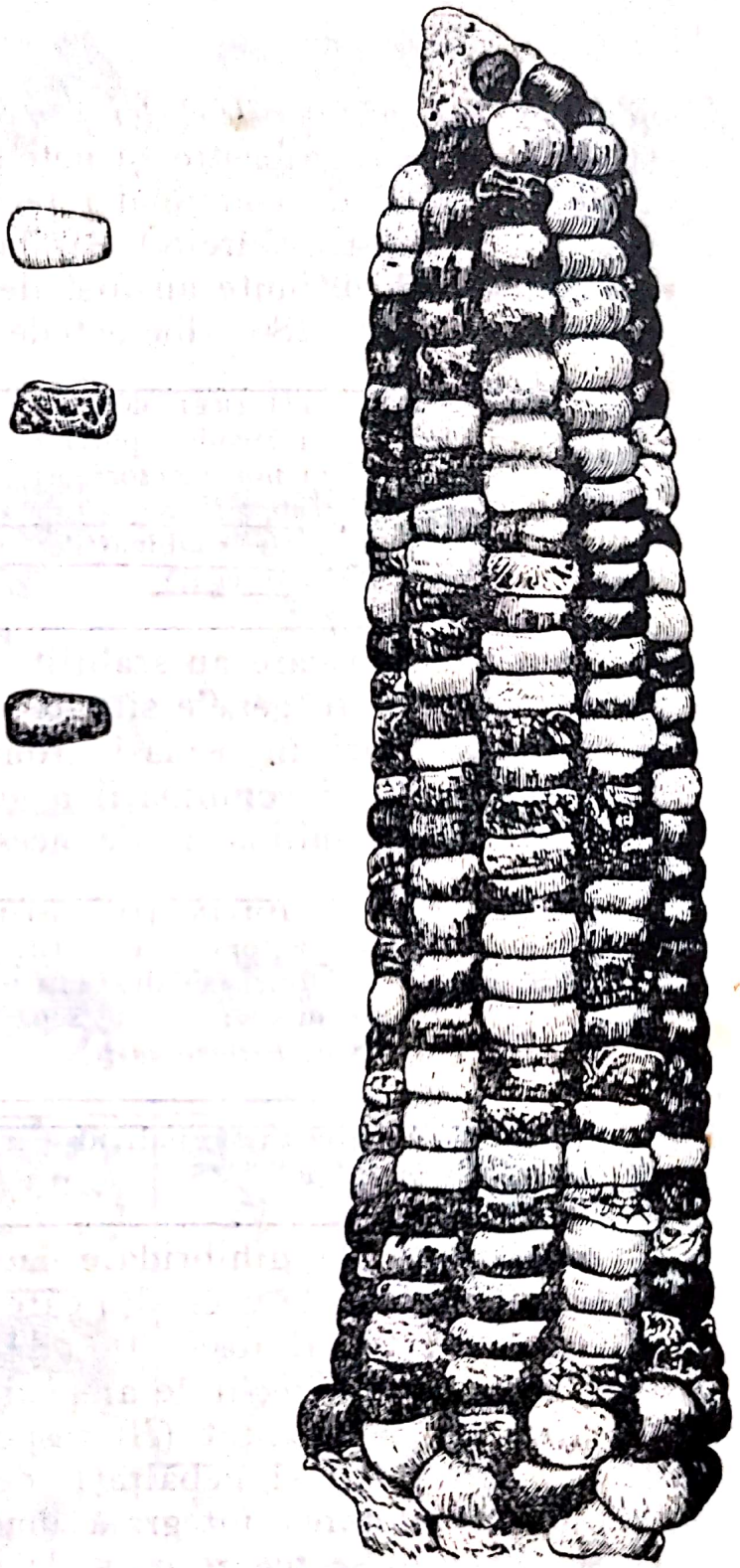


Fig. 3.8. *Zea mays alba* × *Z. m. coeruleo-dulcis*:
primul şi al doilea bob: părinţi; dedesubt un bob (neted, albastru) al hibridului din F_1; la dreapta un ştiulete cu generaţia F_2 (după Correns 1912).

Scanned with OKEN Scanner

și zbîrcite *(Z. m. coeruleodulcis)* se obțin în F_1 plante care au știuleți cu boabe albastre și netede iar în F_2 se obțin diferitele categorii de combinații în proporția de 9 (albastre-netede): 3 (albastre-zbîrcite): 3 (albe-netede): 1 (albe-zbîrcite). Numerele real obținute au fost de 565 albastre-netede, 191 albastre-zbîrcite, 186 albe-netede și 68 albe-zbîrcite.

3.38 LEGEA LIBEREI COMBINAȚII A GENELOR: a doua lege a lui Mendel, potrivit căreia la formarea gameților indivizilor heterozigoți pentru mai multe perechi de gene, acestea segregă independent una de alta, ceea ce face ca toate combinațiile de gene să apară în gameți cu probabilitate egală.

Cercetări ulterioare au stabilit că această lege este valabilă numai pentru genele situate în cromozomi diferiți sau la distanțe mari în același cromozom.

Datorită liberei combinații a genelor, pot apare la descendenți noi combinații ale acestor gene.

3.39 O NOUĂ COMBINAȚIE, variație ereditară, datorită încrucișărilor naturale sau artificiale și care este rezultatul unei întruniri laolaltă, într-un singur individ, a genelor ce existau mai înainte separat la diferite soiuri și rase // — Sin. *Recombinații*.

3.40 RECOMBINANT: individ (organism) rezultat dintr-o recombinație.

Ca exemplu de dihibridare la animale, citățm încrucișarea a două rase de vaci, din care una bălțată alb cu negru și cealaltă integral roșie (fig. 3.9). În această experiență sînt în joc două perechi de alele și anume negru (A) respectiv roșu (a) și nebălțat (B) respectiv bălțat (b). Hibrizii din F_1 sînt negri și nebălțați, deci negru domină asupra roșului și colorarea integrală domină asupra bălțării. În F_2 se obține o segregare ca și la exemplul dat la mazăre, fiecare pereche de însușiri segregînd în proporție de 3 : 1; apar, deci, în F_2, animale negre și roșii în proporție de 3 : 1 și animale colorate integral și bălțate în aceeași proporție. Se obțin în F_2 toate categoriile de combinații, dato-

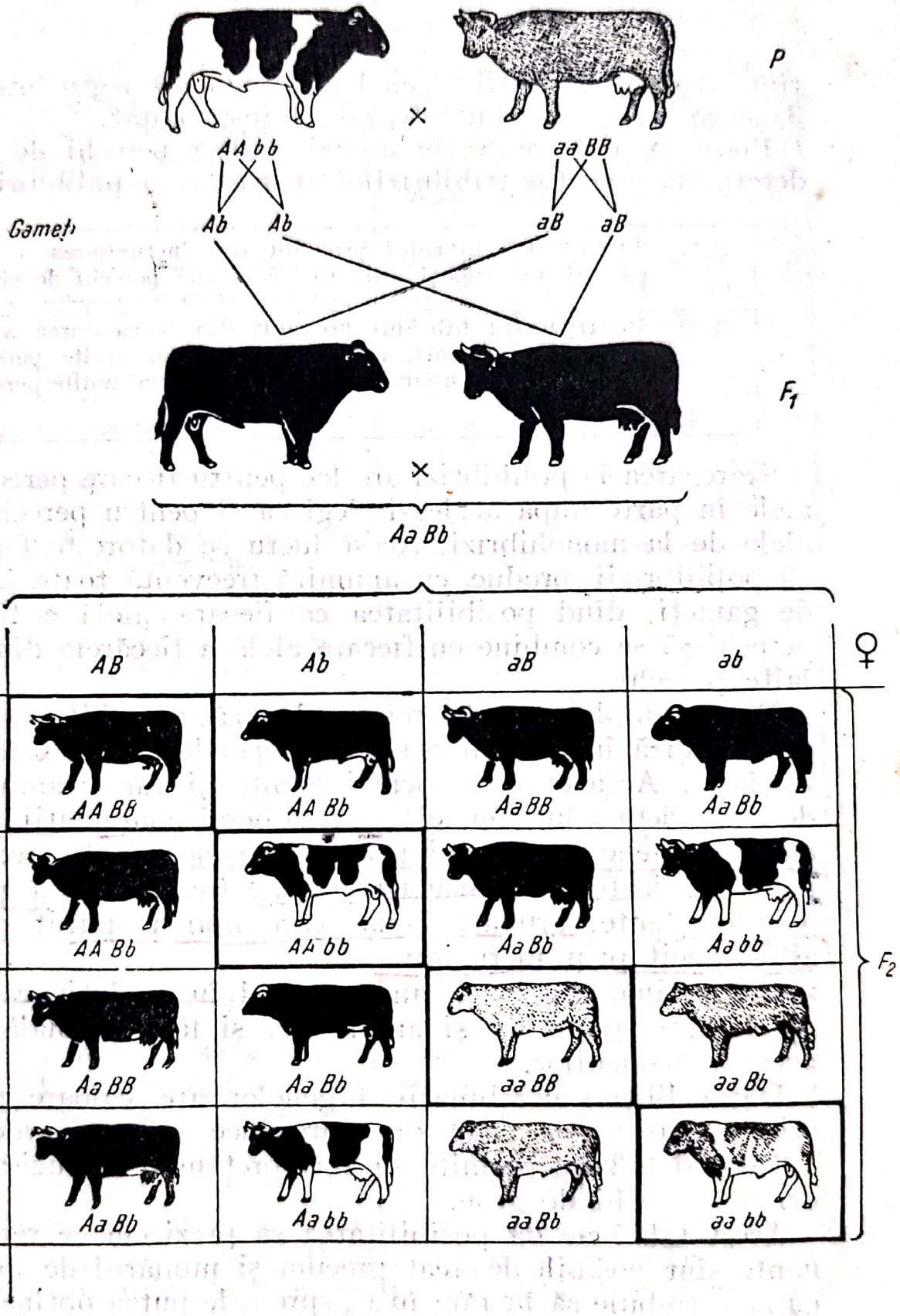


Fig. 3.9. Încrucișarea unei rase de vaci bălțate alb cu negru cu una roșie integral (după L a u p r e c h t)

rită liberei combinații a genelor și anume 9 negru integral: 3 negru bălțat: 3 roșu integral : 1 roșu bălțat.

Prezența a 3, respectiv a mai multor perechi de gene, determină apariția trihibrizilor, respectiv a polihibrizilor.

3.41 TRIHIBRID: hibridul provenit din încrucișarea a doi părinți homozigoți, care diferă în trei perechi de gene.

3.42 POLIHIBRID: hibridul provenit din încrucișarea a doi părinți homozigoți, care diferă în mai multe perechi de gene. / / — Organism heterozigot în mai multe perechi de alele.

Segregarea la polihibrizi are loc pentru fiecare pereche de alele în parte după aceleași legi ca și pentru perechea de alele de la monohibrizi. Acest lucru se datorește faptului că polihibrizii produc cu anumită frecvență toate felurile de gameți, dînd posibilitatea ca fiecare alelă a fiecărei perechi să se combine cu fiecare alelă a fiecăreia din celelalte perechi.

Din exemplele citate reiese clar că perechile de gene se comportă în combinarea lor independent fiecare față de celelalte. Aceasta este tocmai esența și importanța celei de a II-a legi a lui Mendel; grație liberei combinații a perechilor de gene se obțin tipuri noi în generația F_2, recombinante realizate printr-o nouă grupare (reasortare) a genelor deja existente, grupare nouă, care n-ar fi putut rezulta altfel decît prin încrucișare.

Recombinantele joacă un mare rol în evoluție ca și în ameliorarea plantelor și animalelor și fără îndoială și în aceea a oamenilor.

Legea liberei combinații a genelor are valoare pentru oricîte perechi de gene s-ar introduce într-o încrucișare.

Tabelul 3.3 ne permite să interpretăm o încrucișare cu oricîte perechi de gene.

Acest tabel ne dă posibilitatea să prezicem ce recombinante sînt posibile de creat precum și numărul de indivizi cu care trebuie să lucrăm în F_2 spre a le putea obține. Același tabel ne arată că este nevoie de numai cîteva perechi

Tabelul 3.

NUMĂRUL FELURILOR DE GAMEȚI A COMBINAȚIILOR ÎN F_2 AL PLANTELOR CE TREBUIE OBSERVATE ȘI AL CATEGORIILOR FENOTIPIC DIFERITE ÎN ÎNCRUCIȘĂRILE CU MAI MULTE PERECHI DE GENE

	Numărul genelor diferite ale părinților				
	1	2	3	4	n
1) Nr. felurilor de gameți formați de F_1	2	4	8	16	2
2) Combinații în F_2	4	16	64	256	4^n
3) Din care homozigote	2	4	8	16	2^n
4) Forme constante noi	—	2	6	14	2^n-2
5) Numărul minimal al plantelor ce trebuie să observăm	4	16	64	256	4^n
6) Numărul maximal al categoriilor din F_2 diferite fenotipic, dacă are loc dominanță absolută	2	4	8	16	2^n
7) Categoriile fenotipic diferite din F_2 sînt reprezentate, la dominanță absolută, prin numere de indivizi, care stau în următoarele raporturi:	3 : 1	9 : 3:3 : 1	27 : 9:9:9 : 3:3:3 : 1	81 : 27:27:27:27:9:9:9: :9 :9:3:3:3 : 1	$(3+1)^n$

de gene pentru ca să se producă foarte multe recombinante. Astfel, la 4 perechi de gene se formează 16 combinații) homozigote, din care forme constante noi (recombinante 14; la 6 perechi de gene apar 64 combinații homozigote, din care recombinante homozigote 62; la 20 perechi de gene apar peste un milion de tipuri homozigote diferite. Marele număr de soiuri, rase și tipuri, pe care-l observăm la diferite plante, animale și oameni reprezintă doar combinații diferite ale unui număr relativ redus de perechi de gene.

Scanned with OKEN Scanner

La oameni s-au identificat peste o sută de gene, din a căror variată unire se naşte un număr uriaş de recombinaţii, fiecare unică în felul ei, ceea ce explică de ce între cele peste trei miliarde de oameni nu se găsesc doi care să semene leit unul cu altul.

Este nevoie, aşadar, numai de puţine gene pentru ca să se obţină numeroase recombinante. Ne putem face o idee precisă despre aceasta, citînd următoarea comparaţie plastică a lui B a u r (1930): Închipuiţi-vă că un om are 2 costume, unul alb şi altul negru, fiecare se compune din haină, vestă şi pantaloni. El poate să-şi compună 8 feluri de costume diferite numai din aceste trei bucăţi şi anume: (după schema $ABC \times abc$, unde literele mari înseamnă culoare neagră, iar literele mici culoare albă):

1. haină, pantaloni, vestă neagră (ABC)
2. haină neagră, pantaloni negri, vestă albă (ABc).
3. haină neagră, pantaloni albi, vestă neagră (AbC),
4. haină neagră, pantaloni albi, vestă albă (Abc).
5. haină albă, pantaloni negri, vestă neagră (aBC).
6. haină albă, pantaloni negri, vestă albă (aBc).
7. haină albă, pantaloni albi, vestă neagră (abC).
8. haină albă, pantaloni albi, vestă albă (abc).

Dacă ar mai avea şi pălărie şi ghete albe şi negre, şi-ar putea aranja 32 costume diferite; şi în sfîrşit dacă ar mai avea cravată, guler, cămaşă, palton şi baston în negru şi alb şi-ar putea compune 1 024 costume, adică aproape trei ani ar putea lumea admira la el în fiecare zi un alt costum, un alt aranjament de haine, sau dacă am face comparaţie cu cele expuse la încrucişări, o altă combinaţie de factori.

Graţie acestei comparaţii ne convingem că şi în natură sînt necesare puţine gene ca să se nască bogăţia de forme, de deosebiri numeroase, pe care le observăm la vieţuitoare.

3.4. ABATERI APARENTE DE LA PROPORŢIILE MENDELIENE

Deşi legile lui Mendel reflectă fenomene naturale de o largă generalitate, în foarte multe cazuri raporturile de segregare obţinute experimental diferă mai mult sau mai

puţin faţă de raporturile teoretice aşteptate. Cauzele cele mai frecvente ale acestor nepotriviri aparente sînt:

— abaterile întîmplătoare;
— genele letale;
— interacţiunea genelor;
— influenţa mediului

1. Abaterile întîmplătoare

Raporturile mendeliene de segregare au un caracter statistic. Într-adevăr, întîlnirea diferiţilor gameţi în procesul fecundării are un caracter întîmplător, ceea ce face ca, deşi şansele apariţiei fiecărei combinaţii de gameţi sînt egale, anumite combinaţii să poată apare întîmplător mai frecvent decît altele.

Pentru a aprecia posibilitatea ca o anumită abatere de la raporturile teoretice să fi apărut prin simplul joc al întîmplării se foloseşte testul χ^2.

> 3.43 TESTUL χ^2 (chi-patrat): metodă statistică folosită pentru verificarea corespondenţei între două distribuţii ale unui caracter alternativ.

Valoarea χ^2 se calculează pornind de la numărul de cazuri observate în fiecare clasă fenotipică (O) şi de la numărul de cazuri aşteptat pe baza distribuţiei teoretice (A), folosind formula:

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-A)^2}{A}$$

Valoarea χ^2 permite ca, din tabele sau folosind nomograme speciale, să se afle, corespunzător numărului respectiv de grade de libertate, probabilitatea ce există ca o asemenea abatere să fi apărut întîmplător. S-a convenit ca, atunci cînd această probabilitate de apariţie întîmplătoare (P) este mai mare de 5%, să se considere că datele observate nu se abat semnificativ de la distribuţia teoretică.

Pentru exemplificare, prezentăm în tabelul 3.4 calculul χ^2 pentru o experienţă executată chiar de Mendel la mazăre.

Tabelul 3.4

CALCULUL χ^2 PENTRU EXPERIENȚA EXECUTATĂ DE MENDEL LA MAZĂRE

Specificare	Plante înalte	Plante scunde	Total
Numărul de cazuri observate (O)	787	287	1 074
Numărul de cazuri așteptat pe baza raportului 3 : 1 A	805,5	268,5	1 074
Abaterea $(O-A)$	−18,5	+18,5	0
$(O-A)^2$	342,25	342,25	
$\frac{(O-A)^2}{A}$	0,42	1,27	1,69

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-A)^2}{A} = \frac{18{,}5^2}{805{,}5} + \frac{18{,}5^2}{268{,}5} = 1{,}69$$

n = numărul claselor = 2

GL = numărul gradelor de libertate = $n-1=1$ $P \approx 20\ \%$

II. Genele letale

Proporții mendeliene modificate se obțin de asemenea atunci cînd în urma segregării apar genotipuri neviabile, din cauza prezenței genelor letale.

3.44 LETAL (de la lat. *letalis*, mortal): care influențează atît de nefavorabil dezvoltarea încît respectivul individ este neviabil.

Letalitatea poate fi gametică sau zigotică, dominantă sau recesivă.

Prima genă letală semnalată a fost gena *aurea*, descoperită de Baur (1928) la *Antirrhinum majus*. Plantele *aurea* au frunzele galben-verzui (aurii). La autofecundarea acestora le apar în F_2:

— 25% *Aur-Aur*, care sînt verzi.

— 50% *Aur-aur*, care sînt heterozigote *aurea* și au culoarea galben-verzuie.

— 25% *aur-aur*, care sînt homozigote *aurea* şi au frunzele galbene.

Plantele din această ultimă categorie nu pot asimila, din care cauză mor de obicei imediat după încolţire. De aceea se obţine în F_2 proporţia aparentă de 2 (plante aurea): 1 (plante verzi), în loc de proporţia mendeliană de 1:2:1.

Factori letali recesivi au fost găsiţi, de asemenea şi la *Drosophila*, la ovine, la şoareci etc. La *Drosophila* 88% din mutaţiile apărute în cromozomul sexului sînt letale. La oameni s-a constatat, de asemenea, apariţia multor factori letali, care sînt cauza multor avorturi şi mortalităţii infantile.

Genele letale se menţin numai în stare heterozigotă; chiar în această stare, ele afectează uneori procesele vitale şi influenţează viabilitatea.

III. Interacţiunea genelor

În exemplele citate pentru explicarea legilor lui Mendel au fost prezentate cazurile mai simple cînd o pereche de caractere era determinată de o singură pereche de gene. Se întîlnesc însă, mult mai multe cazuri cînd pentru exteriorizarea unui singur caracter colaborează mai multe perechi de gene, din interacţiunea cărora pot apărea în descendenţă caractere cu totul noi iar în F_2 proporţii de combinaţii, care aparent se abat de la cele mendeliene clasice.

Principalele forme de interacţiuni care pot apare între gene nealelice la determinarea caracterelor simple mendeliene produc în F_2 următoarele raporturi de segregare, aparent deosebite de cele *clasice*:

9:7, în cazul complementarităţii genelor dominante
15:1, în cazul complementarităţii genelor recesive
13:3, în cazul existenţei unei gene inhibitoare dominante
12:3:1, în cazul epistaziei genei dominante
9:3:4, în cazul epistaziei genei recesive.

3.45 GENE COMPLEMENTARE (de la lat. *complementum*, ceea ce serveşte să completeze): gene nealelice prin colaborarea cărora apare în fenotip un caracter diferit de cel realizat de fiecare genă în parte.

Complementaritatea poate fi dominantă sau recesivă, după cum manifestarea caracterului diferit necesită prezenţa concomitentă a alelelor dominante, sau a alelelor recesive.

3.46 COMPLEMENTARITATE DOMINANTĂ: fenomen de interacţiune genică nealelică, prin care manifestarea unui anumit caracter necesită prezenţa concomitentă a două sau mai multe alele dominante.

Un exemplu de complementaritate dominantă îl constituie încrucişarea a două soiuri de porumb, ambele cu boabe albe, dar cu constituţie genetică diferită. În F_1 se obţin boabe colorate iar în F_2 proporţia de 9 boabe colorate: 7 boabe albe, care nu reprezintă decît proporţia clasică 9 : (3:3:1), în care, însă, ultimele trei categorii arată fenotipic la fel. Această proporţie se explică prin faptul că, pentru apariţia culorii aleuronei, este necesară prezenţa a două gene dominante (*C* şi *R*). Tabelul 3.5 explică apariţia diferitelor genotipuri şi fenotipuri în F_1 şi F_2.

Un raport fenotipic diferit în F_2 se obţine în cazul complementarităţii recesive.

3.47 COMPLEMENTARITATE RECESIVĂ: fenomen de interacţiune genică nealelică prin care manifestarea unui anumit caracter necesită prezenţa concomitentă a două sau mai multe alele recesive. / / — Sin. *Acţiunea genelor duplicate*

Un exemplu de complementaritate a genelor recesive îl constituie ereditatea formei capsulelor de la *Capsella bursa-pastoris*. Dacă se încrucişează două varietăţi de la această specie, una cu capsule triunghiulare şi alta cu capsule ovoide, se obţine F_1 cu capsule triunghiulare iar în F_2 proporţia de 15/16 plante cu capsule triunghiulare şi numai

Scanned with OKEN Scanner

Tabelul 3.5

EXEMPLU DE COMPLEMENTARITATE DOMINANTĂ LA PORUMB

P_1	$CC\ rr$ (boabe albe)	×		$cc\ RR$ (boabe albe)	
F_1		$C\ c\ R\ r$ (boabe colorate)			
		Ovule			
F_2		CR	$C\ r$	$c\ R$	$c\ r$
Grăunți de polen	$C\ R$	$C\ R$ $C\ R$ colorat	$C\ r$ $C\ R$ colorat	$c\ R$ $C\ R$ colorat	$c\ r$ $C\ R$ colorat
	$C\ r$	$C\ R$ $C\ r$ colorat	$C\ r$ $C\ r$ alb	$c\ R$ $C\ r$ colorat	$c\ r$ $C\ r$ alb
	$c\ R$	$C\ R$ $c\ R$ colorat	$C\ r$ $c\ R$ colorat	$c\ R$ $c\ R$ alb	$c\ r$ $c\ R$ alb
	$c\ r$	$C\ R$ $c\ r$ colorat	$C\ r$ $c\ r$ alb	$c\ R$ $c\ r$ alb	$c\ r$ $c\ r$ alb

adică 9 colorate ($C\ R$):7 albe ($3\ C\ r\ r + 3\ c\ c\ R + 1\ c\ c\ r\ r$).

1/16 de plante cu capsule ovoide. Această proporție se explică prin aceea că numai o singură combinație ($t_1 t_1 t_2 t_2$) are capsule ovoide, în timp ce toate combinațiile care au t_1^+ sau t_2^+ sau $t_1^+\ t_2^+$, deci 15/16, au capsule triunghiulare.

Complementaritatea recesivă poate fi explicată prin prezența unor gene duplicate, adică a unor gene similare ca acțiune dar care se moștenesc separat. Astfel, exemplul de la *Capsella bursa-pastoris* este ușor de înțeles dacă știm că această plantă este un tetraploid și deci are două perechi din fiecare cromozom omolog.

Scanned with OKEN Scanner

3.48 GENE DUPLICATE (de la lat. *duplex*, dublu): gene cu acțiune identică situate în loci diferiți, apărute prin duplicație sau poliploidie.

Unii autori clasifică acest tip de interacțiune drept polimerie neaditivă iar alții îl denumesc „acțiune monarhială".

Caracteristic pentru interacțiunile de complementaritate este faptul că, deși segregarea are loc pentru două gene, din cauză că acestea controlează o singură pereche de caractere, generația F_2 conține *numai două clase fenotipice* în loc de patru.

Din acest punct de vedere, un caz special de complementaritate a unei alele dominante și a uneia recesive îl constituie și acțiunea genelor inhibitoare dominante. Într-adevăr, în acest caz, manifestarea caracterului necesită prezența concomitentă a alelei dominante care determină caracterul și a alelei recesive a genei inhibitoare.

3.49 GENĂ INHIBITOARE (de la lat. *inhibere*, a împiedica): genă care împiedică manifestarea unei alte gene nealelice.

Un caz de acțiune a unei gene inhibitoare dominante îl întîlnim la găini, unde din încrucișarea Leghorn alb și Wyandotte alb se obține o generație F_1 de culoare albă iar în F_2 proporția de 13 alb : 3 negru. Acest rezultat, care apare ca o excepție de la comportarea mendeliană, se datorește faptului că Leghorn alb posedă, în același timp, gena dominantă c^+ pentru pigmentația penelor, dar și factorul inhibitor i^+, care suprimă manifestarea lui c^+. Rasa Wyandotte posedă gena c, alela recesivă a genei c^+, determinînd în fenotip absența pigmentației, și gena ii, forma recesivă a inhibitorului i^+. Manifestarea culorii negre necesită prezența concomitentă a genei dominante c^+ și a genei recesive i. De aceea, în F_2, toate găinile care au gena dominantă i^+ sînt albe, iar cele fără i^+, dar cu c^+ sînt colorate.

Interacțiunea acestor gene poate fi explicată prin următoarea formulă genetică:

Scanned with OKEN Scanner

P	Leghorn alb $i^+\ i^+\ c^+\ c^+$	×	Wyandotte alb $i\ i\ c\ c$
F_1	alb $i^+\ i\ c^+\ i$		
F_2	9/16 $i^+\ c^+$ alb 3/16 $i^+\ c\ c$ alb 1/16 $i\ i\ c\ c$ alb 13/16		1/16 $i\ i\ c^+\ c^+$ negru 2/16 $i\ i\ c^+\ c$ negru 3/16

Gene inhibitoare, dominante sau recesive, au fost descoperite în multe cazuri, ceea ce se explică prin faptul că şi cele mai simple caractere sînt rezultatul unui şir de reacţii la care concură produsele mai multor gene.

Un caz special de gene inhibitoare îl constituie genele supresoare.

3.50 SUPRESOR (de la lat. *suppressio*, reţinere): genă care anulează efectul fenotipic al unei alte gene mutante, restaurînd fenotipul sălbatic.

B. Gene epistatice

Proporţiile de segregare mendeliene pot fi modificate şi în cazurile de epistazie.

3.51 EPISTAZIE (de la grec. *epi*, deasupra şi *stasis*, poziţie) — în sens restrîns: fenomen de interacţiune între gene nealelice cu efect fenotipic diferit, datorită căruia una din gene (epistatică) împiedică manifestarea alelei dominante a celeilalte gene (hipostatică). / / — Mascarea unui caracter ereditar de către un altul.

3.52 GENĂ EPISTATICĂ (de la grec. *epistates*, stăpîn): genă, dintr-o pereche de alele, care împiedică manifestarea unei gene dominante dintr-o altă pereche de alele.

3.53 GENĂ HIPOSTATICĂ (de la grec. *hypo*, sub şi *stasis*, poziţie): genă dominantă, dintr-o pereche de alele, a cărei manifestare este suprimată de o genă nealelică.

Scanned with OKEN Scanner

Epistatică poate fi fie o genă dominantă, fie o genă recesivă.

Ca exemplu de *epistazie a genei dominante* citãm o încrucişare la ovăz între *Avena fatua* cu boabe negre şi ovăzul cultivat cu boabe galbene. Generaţia F_1 are boabe negre, iar în F_2 se obţin pe lîngă boabe negre şi boabe galbene, aşa cum au avut tipurile parentale şi boabe cenuşii, în proporţie de 12 negre : 3 cenuşii : 1 galbene.

Cei doi părinţi diferă prin două gene şi anume gena *B* care determină culoarea neagră şi care este epistatică faţă de gena *G*, pentru culoarea cenuşie. Aceasta înseamnă că toate plantele care vor conţine măcar o genă dominantă *B* vor avea boabe negre, indiferent de prezenţa genelor *G* sau *g*. Plantele ce vor conţine genele *bb* şi măcar o genă *G* vor avea boabe cenuşii iar plantele cu genotipul *bbgg* vor produce boabe galbene. Deci:

P	*BB GG* (ovăz negru)	×		*bb gg* (ovăz galben)
F_1		*B bG g* (ovăz negru)		
F_2	9 *B.G.*:3 *B.gg* 12 negre	: 3 *bb G.* 3 cenuşii		: 1 *bb gg* 1 galben

Un caz de *epistazie a genei recesive* îl întîlnim la in, unde încrucişînd un soi cu floare liliachie cu unul cu floare albă se obţin în F_1 plante cu flori albastre iar în F_2 plante în următoarea proporţie în privinţa culorii florilor:

9 flori albastre : 3 flori liliachii : 4 flori albe.

Această proporţie este datorită faptului că manifestarea genei *B* este mascată în indivizii *aa*, după cum arată următoarea formulare genetică:

P. *AA bb* (flori liliachii) × *aa BB* (flori albe) → F_1 *AaBb* (flori albastre) →

→ F_2 9*A.B.* (9 flori albastre) : 3*A·bb* (3 flori liliachii) : 3 *aaB.* : 1*aabb* (4 albe)

Epistazia genei recesive a fost denumită de unii autori *criptomerie*.

113 Caracteristic interacțiunii de epistazie este faptul că deși segregarea are loc pentru două perechi de gene cu efecte fenotipice diferite, din cauza mascării efectului unei gene de către cealaltă, generația F_2 conține *numai trei clase fenotipice* în loc de patru.

IV. Influența mediului

Proporții fenotipice modificate față de cele teoretice pot apare și din cauza influenței mediului. Într-adevăr o anumită genă poate să fie prezentă la un număr de indivizi corespunzător raportului teoretic dar, din cauza influenței condițiilor de mediu, poate să nu se manifeste fenotipic decît la o parte din acești indivizi. În acest caz se spune că gena are o penetranță mai mică de 100%.

3.54 PENETRANȚĂ (de la lat. *penetrare*, a pătrunde): frecvența cu care o genă își manifestă efectul fenotipic, exprimată în procente din numărul total al indivizilor, care posedă gena respectivă în combinații care îi permit manifestarea.

Ca exemplu de gene cu penetranță redusă pot servi genele care determină sensibilitatea la boli, care nu se manifestă fenotipic decît la indivizii care au fost supuși infecției respective. Dimpotrivă genele studiate de M e n d e l, cum sînt cele care determină culoarea boabelor sau a florilor, au o penetranță completă.

Influența mediului poate să se resimtă nu numai în frecvența indivizilor care manifestă un caracter, ci și în intensitatea expresiei acelui caracter. Într-adevăr chiar caracterele foarte stabile prezintă o oarecare variabilitate în manifestare, avînd deci o expresivitate variabilă.

3.55 EXPRESIVITATE (de la. lat. *expressio*, manifestarea gîndului etc. prin vorbă, gest, fizionomie): Gradul de manifestare fenotipică al unui caracter sau al unei însușiri controlate de o genă.

Aceeași genă poate produce la unii indivizi efecte foarte evidente, în timp ce la alți indivizi poate provoca efecte

abia vizibile. Aceste diferenţe de expresivitate se pot datora condiţiilor diferite de mediu dar pot să fie şi rezultatul acţiunii unor gene modificatoare care pot fi reducătoare sau amplificatoare.

3.56 GENĂ MODIFICATOARE: genă care afectează expresia fenotipică a unei alte gene nealelice.

3.57 GENĂ REDUCĂTOARE: genă care slăbeşte expresia fenotipică a unei alte gene nealelice.

3.58 GENĂ AMPLIFICATOARE: genă care întăreşte expresia fenotipică a unei alte gene nealelice.

3.5. EREDITATEA CARACTERELOR CANTITATIVE

Cercetările lui M e n d e l s-au referit în special la caractere calitative simple, la care este uşor să se distingă diferitele clase fenotipice apărute în F_2 în urma segregării genelor. Chiar atunci cînd a lucrat cu un caracter cantitativ, ca înălţimea plantelor la mazăre, M e n d e l a ales două soiuri net diferite între ele, care difereau printr-o singură pereche de gene cu efect marcant, ceea ce i-a permis să clasifice cu tot atîta uşurinţă fenotipurile apărute în F_2.

Cel mai adesea, însă, în cazul caracterelor cantitative, în F_2 ia naştere o serie întreagă de forme intermediare, în timp ce fenotipuri asemănătoare celor parentale apar cu o frecvenţă relativ redusă. Acesta este cazul şi în exemplul nostru din capitolul 2 (vezi fig.2.3), o asemenea comportare fiind caracteristică eredităţii celor mai multe dintre caracterele cantitative, care interesează în ameliorarea plantelor şi a animalelor.

La începuturile geneticii s-a crezut că în astfel de cazuri nu se pot aplica principiile mendeliene, vorbindu-se chiar despre un tip diferit de ereditate, ereditatea „mixtă". Este meritul lui N i l s o n - E h l e (1910) de a fi arătat că ereditatea caracterelor cantitative se poate explica pe baza

legilor lui M e n d e l, prin acţiunea unui număr mare de gene polimere.

3.59 POLIMERIE (de la grec *polys*, numeros şi *meros*, parte) existenţa mai multor perechi de gene cu acţiune asemănătoare asupra unui aceluiaşi caracter cantitativ sau unei aceleiaşi însuşiri cantitative. / / — Sin. *Poligenie*.

3.60 GENE POLIMERE: serie de gene care influenţează formarea unui aceluiaşi caracter cantitativ. / / — Sin. *Gene multiple*.

Un conţinut asemănător îl are şi termenul „poligene" introdus de K. M a t h e r, care a presupus că între acestea şi genele care determină caracterele calitative (oligogene) există şi deosebiri de structură şi de localizare în cromozomi.

3.61 POLIGENE (de la grec. *polys*, multe şi *gennao*, a da naştere): blocuri de gene înlănţuite cu efect individual mic asupra unui caracter cantitativ. Se presupune că poligenele ar fi localizate în regiunile heterocromatice ale cromozomilor. / / — Sin. *Gene minore*.

3.62 OLIGOGENE (de la grec. *oligos*, puţine şi *genos* transmitere): gene cu efect marcant asupra unui caracter calitativ. S-a presupus că oligogenele ar fi localizate în regiunile eucromatice ale cromozomilor. / / — Sin. *Gene majore*.

Date experimentale recente asupra localizării genelor, care controlează caractere cantitative (M i l k m a n R.O. 1960, L a w C.N. 1967) ca şi cele asupra efectului adăugării de cromozomi heterocromatici, infirmă presupunerea asupra localizării diferite a celor două tipuri de gene. De aceea termenul „poligene" a început să fie folosit ca sinonim al termenului gene polimere.

Interesant este faptul că experienţa care a dus la stabilirea teoriei polimeriei, s-a referit la un caracter care, de obicei, este considerat calitativ.

Într-adevăr, N i l s o n - E h l e a urmărit ereditatea culorii boabelor la o încrucişare între un soi de grîu cu boabe roşii şi unul cu boabe albe. În F_1 culoarea boabelor

a fost intermediară. In F_2 numai 1/16 din boabe au fost albe, iar 15/16 au fost roşii. La o examinare mai atentă, însă, boabele roşii au putut fi clasificate pe nuanţe, astfel încît raportul obţinut în final avea forma: 1 roşu foarte închis: 4 roşu închis: 6 roşu: 4 roşu deschis: 1 alb. Rezultatele pot fi explicate prin segregarea a două perechi de gene la care prezenţa uneia dintre alelele alternative contribuie la intensificarea culorii roşii a boabelor, după cum se vede în tabelul 3.6.

Tabelul 3.6

POLIMERIE LA BOABELE DE GRÎU

Părinţi:			*AABB* Roşu f. închis ×	*aabb* alb	
F_1			*Aa Bb* Roşu		
F_2			Polen		
		AB	*Ab*	*aB*	*ab*
Ovule	*AB*	*AA BB* Roşu f. închis.	*AA Bb* Roşu închis	*Aa BB* Roşu închis	*AaBb* Roşu
	Ab	*AA Bb* Roşu închis	*AA bb* Roşu	*Aa Bb* Roşu	*Aa bb* Roşu deschis
	aB	*Aa BB* Roşu închis	*Aa Bb* Roşu	*aa BB* Roşu	*aa Bb* Roşu deschis
	ab	*Aa Bb* Roşu	*Aa bb* Roşu deschis	*aa Bb* Roşu deschis	*aa bb* alb

Într-o încrucişare între alte două soiuri de grîu Nilson-Ehle a găsit în F_2 numai 1/64 boabe albe, iar restul de diferite nuanţe de roşu, ceea ce sugera existenţa unei segregări pentru 3 gene echivalente.

O dată cu creşterea în continuare a numărului de gene în segregare care afectează expresia unui caracter, numărul claselor intermediare creşte, iar numărul indivizilor în clasele extreme scade continuu (tabelul 3.7).

Scanned with OKEN Scanner

Tabelul 3.7

DISTRIBUȚIA INDIVIZILOR LA CREȘTEREA DE GENE POLIMERE

n Numărul perechilor de gene pentru care are loc segregarea	Numărul alelelor care acționează în același sens											Numărul total de indivizi
	n−5	*n*−4	*n*−3	*n*−2	*n*−1	*n*	*n*+1	*n*+2	*n*+3	*n*+4	*n*+5	
	Numărul de indivizi											
1					1	2	1					4
2				1	4	6	4	1				16
3			1	6	15	20	15	6	1			64
4		1	8	28	56	70	56	28	8	1		256
5	1	10	45	120	210	252	210	120	45	10	1	1 024

Se observă că, pe măsura creșterii numărului de gene polimere, distribuția indivizilor începe să se asemene cu distribuția normală. Această asemănare devine și mai mare datorită intervenției condițiilor de mediu, care atenuează diferențele între clase.

Ambele cazuri studiate de N i l s o n-E h l e pot fi explicate prin prezența genelor duplicate, avînd în vedere faptul că grîul este o plantă hexaploidă la care, deci, fiecare locus este reprezentat în 3 perechi. Ceea ce distinge însă aceste rezultate de cazurile simple de complementaritate recesivă, este faptul că în absența dominanței, segregarea nu duce la apariția a numai două clase fenotipice, ci caracterul culoarea boabelor se comportă asemănător unui caracter cantitativ. Prezența fiecărei gene se face simțită în schimbarea graduată a fenotipului, genele cumulîndu-și efectele parțiale. Acest fenomen poartă numele de aditivitate.

3.63 ADITIVITATE (adj. *aditiv*) (de la lat. *additio*, provenit din *addere*, a adăuga): fenomen prin care expresia unui caracter cantitativ este determinată de însumarea efectelor parțiale ale alelelor din mai multe perechi de gene.

Cazurile de polimerie în care genele acționează aditiv sînt denumite cazuri de polimerie aditivă.

3.64 POLIMERIE ADITIVĂ: existența mai multor gene care acționează asupra unui aceluiași caracter cantitativ, însumîndu-și acțiunile parțiale ale tuturor alelelor.

Un interesant exemplu de polimerie aditivă îl întîlnim la porumb, al cărui endosperm, cum este cazul la organismele diploide, are o constituție triploidă; în tabelul 3.8 este indicată relația dintre numărul dozelor din gena *Y*, care condiționează culoarea galbenă a endospermului, și conținutul în vitamina A din endospermul porumbului (W i l l i a m s 1964). Alela *y* condiționează culoarea albă a endospermului (tab.3.8)

Tabelul 3.8

CORELAȚIA DINTRE NUMĂRUL DE ALELE *Y* ȘI CONȚINUTUL DE VITAMINĂ *A* ÎN ENDOSPERMUL PORUMBULUI

Doze de *Y*	Genotipul	Vitamină *A* (unități la gram)
0	*y y y*	0,05
1	*y y Y*	2,25
2	*y Y Y*	5,00
3	*Y Y Y*	7,50

Din tabel se vede clar că, la fiecare alelă Y introdusă în genotipul porumbului, se înregistrează o creștere de 2,20—2,50 unități de vitamină A la gramul de endosperm.

Asemănător experiențelor lui N i l s o n - E h l e, unde se bănuiește prezența unei gene duplicate, aici avem de-a face cu aditivitatea efectului diferitelor doze din aceeași genă.

Numeroase experiențe au demonstrat însă, aplicabilitatea concepției despre polimeria aditivă și la caractere mai complexe, determinate de mai multe gene distincte, la organisme diploide.

Astfel, prin acțiunea aditivă a genelor polimere au putut fi explicate rezultatele obținute de E a s t (1910) la o încrucișare între un soi de porumb cu știuleți lungi și unul cu știuleți scurți. În F_1 s-a obținut o lungime intermediară a știuleților, iar în F_2 o mare variabilitate a aces-

Scanned with OKEN Scanner

tui caracter. Pentru a explica aceste rezultate s-a întocmit un model teoretic, în care s-a presupus că cele două soiuri ar fi diferite prin 3 gene, soiul cu ştiuleţi lungi având genotipul *AABBCC* iar cel cu ştiuleţi scurţi, genotipul *aabbcc*. De asemenea s-a presupus că alelele „active", notate cu literă mare, ar produce o lungire a ştiuletelui de 3 cm, în timp ce alelele „puţin active" notate cu literă mică, ar produce o alungire de numai 1 cm. Presupunînd acţiunea aditivă a genelor, rezultatele încrucişării vor fi:

P	*AABBCC* 18 cm	×	*aabbcc* 6 cm
F_1	*Aa Bb Cc* 12 cm		

iar în F_2 se va obţine următoarea distribuţie a indivizilor:

1 individ cu ştiuleţi lungi de 18 cm (toate 6 genele „active")
6 indivizi cu ştiuleţi lungi de 16 cm (5 gene „active" şi 1 genă „puţin activă")
15 indivizi cu ştiuleţi lungi de 14 cm (4 gene „active" şi 2 gene „puţin active")
20 indivizi cu ştiuleţi lungi de 12 cm (3 gene „active" şi 3 gene „puţin active")
15 indivizi cu ştiuleţi lungi de 10 cm (2 gene „active" şi 4 gene „puţin active")
6 indivizi cu ştiuleţi lungi de 8 cm (1 genă „activă" şi 5 gene „puţin active")
1 individ cu ştiuleţi lungi de 6 cm (toate 6 genele „puţin active")

Dacă luăm în consideraţie faptul că lungimea ştiuletelui este un caracter destul de modificabil sub influenţa condiţiilor de mediu, atunci se poate considera că rezultatele experimentale prezentate în figura 3.8 corespund destul de bine celor prevăzute de modelul bazat pe acţiunea aditivă a trei perechi de gene.

Fenomenul de aditivitate la caracterele cantitative este echivalentul eredităţii intermediare de la caracterele cali-

Scanned with OKEN Scanner

tative. Însă, ca și la caracterele calitative, și la caracterele cantitative pot exista cazuri mai complexe, de interacțiuni alelice (de dominanță) sau nealelice (de epistazie). Fiind însă vorba despre gene polimere, a căror comportare individuală nu poate fi identificată, descrierea modului de acțiune al genelor nu este posibilă la nivelul fiecărei gene, ci se face, cu ajutorul statisticii, la nivelul manifestării fenotipice a întregului complex de gene.

Am văzut deja (subcap. 2.3) că varianța fenotipică a unei populații poate fi subdivizată în varianța genotipică și varianța mediului. Pe baza unor experiențe genetice speciale se poate continua subdivizarea varianței genotipice, în funcție de modul de acțiune al genelor polimere care o produc, distingîndu-se din totalul „varianței genetice", varianța aditivă, varianța de dominanță și varianța de epistazie.

3.65 VARIANȚA ADITIVĂ: partea din varianța genotipică totală, care poate fi atribuită diferențelor între valorile medii de manifestare ale diferitelor alele, în toate combinațiile genetice în care ele apar.

3.66 VARIANȚA DE DOMINANȚĂ: partea din varianța genotipică totală, care poate fi atribuită diferențelor ce apar în manifestarea alelelor, în funcție de identitatea celuilalt membru al fiecărei perechi alelice.

3.67 VARIANȚA DE EPISTAZIE: partea din varianța genotipică totală, care poate fi atribuită diferențelor ce apar în manifestarea alelelor, în funcție de natura genelor prezente în alți loci.

Pentru a înțelege mai bine sensul statistic al noțiunilor de aditivitate, dominanță și epistazie, să ne închipuim că schimbăm o singură alelă dintr-o serie de gene polimere. Dacă această schimbare va produce același efect indiferent de constituția restului genotipului, nu există interacțiuni și avem de-a face cu fenomenul de aditivitate (ca în experiența lui East cu încrucișarea soiurilor de porumb). Dacă efectul schimbării alelei va fi diferit, în funcție de felul

Scanned with OKEN Scanner

alelei partenere din cromozomul omolog, avem de-a face cu interacţiune alelică de dominanţă. (Într-adevăr o alelă dominantă va avea un efect marcant dacă alela parteneră este recesivă, dar nu va avea nici un efect dacă alela parteneră este tot dominantă.) În sfîrşit, dacă efectul schimbării alelei depinde de genele din ceilalţi loci, înseamnă că există interacţiuni nealelice, de epistazie.

După cum se observă termenul „epistazie" este folosit aici într-un sens mult mai larg, incluzînd toate tipurile de interacţiuni nealelice.

3.68 EPISTAZIE (de la *epi*, deasupra şi *stasis*, poziţie): în sens larg (folosit în genetica cantitativă): modificarea efortului unei gene în funcţie de genele prezente în alţi loci. // — Sin. Orice fel de interacţiuni între gene nealelice.

Cunoaşterea modului de acţiune a genelor polimere este deosebit de importantă, pentru a putea prezice felul cum se va transmite caracterul respectiv la descendenţi. Într-adevăr la populaţiile alogame ca şi la populaţiile autogame în segregare, numai variaţiile aditive se vor reîntîlni ca atare, indiferent de felul în care se va schimba prin recombinare restul genotipului.

De aceea, în aceste cazuri măsura în care se moşteneşte un caracter, este exprimată de o mărime denumită „eritabilitate în sens restrîns", care se calculează ca un raport între varianţa aditivă şi varianţa totală fenotipică.

3.69 ERITABILITATE în sens restrîns: raportul dintre varianţa genetică aditivă şi varianţa totală fenotipică $h^2 = \frac{s_A^2}{s_P^2}$ (vezi şi 2.50 şi 2.51).

Calcularea eritabilităţii în sens restrîns se face prin metode speciale, pe baza regresiei între valorile descendenţelor şi cele ale părinţilor sau pe baza subdivizării varianţei în experienţe care cuprind alături de soiurile parentale, hibrizii F_1 şi F_2 şi backcrossurile cu ambii părinţi.

Scanned with OKEN Scanner

Valoarea eritabilității în sens restrîns, diferă mult de la un caracter la altul, după cum se poate vedea din următoarele exemple citate din literatura de specialitate:

— la *porumb*: 70% pentru înălțimea plantelor, dar numai 25% pentru producție;

— la *bovine*: 60% pentru procentul de grăsime în lapte, dar numai 30% pentru producția de lapte;

— la *păsări*: 60% pentru greutatea unui ou, dar numai 10% pentru greutatea corporală.

Dar această valoare poate varia și pentru un același caracter, de la caz la caz, în funcție de neomogenitatea genetică a populației și de măsura în care a putut fi controlată influența condițiilor de mediu.

Faptul că majoritatea caracterelor și însușirilor importante economic, la plante și animale, sînt controlate de un mare număr de gene cu acțiune cumulativă, are consecințe deosebit de importante pentru metodica de ameliorare a plantelor și animalelor.

În primul rînd din cunoașterea eredității polimere reiese cît este de greu să se întrunească într-un singur individ, două caractere cantitative diferite, de la doi părinți. Într-adevăr, presupunînd că fiecare dintre caracterele a căror îmbinare se urmărește, este determinat de numai 5 perechi de gene, va fi necesar să se obțină un individ care să conțină în combinația dorită 10 perechi de gene. Probabilitatea apariției unui asemenea individ este mai mică de 1 la un milion, chiar dacă se face abstracție de faptul că genele pot fi înlănțuite nefavorabil. Acest fapt a determinat ca o mare parte din programele de ameliorare din lume să se mărginească la îmbunătățirea unor caractere simple care, fiind determinate de un număr mai mic de gene, pot fi mai ușor recombinate.

Pe de altă parte însă, ereditatea polimeră dă posibilitatea obținerii prin recombinare a unor descendenți superiori formelor parentale, datorită fenomenului de transgresie.

Transgresiile pot apare atunci cînd niciunul din părinți nu reprezintă fenotipul extrem pe care sistemul genetic este capabil să-l producă și cînd cei doi părinți se completează

Scanned with OKEN Scanner

3.70 TRANSGRESIE (adj. transgresiv) (de la lat. *transgressio* provenit din *transgredi*, a păși dincolo de): apariția în urma segregării și recombinării, începînd cu generația F_2 a unei încrucișări, a unor indivizi la care un anumit caracter este exprimat mai puternic (sau mai slab) decît la oricare din formele parentale. // — Sin. *Segregare transgresivă*. // — Recombinant care depășește ambele forme parentale din punct de vedere al expresiei unui caracter sau al unei însușiri.

reciproc din punct de vedere al genelor cu efect pozitiv și negativ. De exemplu, în cazul acțiunii aditive a genelor în următoarea încrucișare este de așteptat apariția transgresiilor:

P *AABBcc* × *aabbCC*

F_1 *AaBbCc*

F_2 — de la *AA BB CC* pînă la *aa bb cc*

După cum se observă, pentru apariția transgresiilor este necesar ca unul din părinți să aducă alele cu efect favorabil care lipsesc la celălalt părinte.

Deși, după cum se poate presupune, apariția transgresiilor este un fenomen rar, numeroase dintre succesele ameliorării practice se datoresc tocmai acestui fenomen.

Smith G. S. (1966) citează numeroase exemple de transgresii obținute la principalele caractere, în programele de ameliorare a grîului de primăvară. Frecvența ridicată a transgresiilor, în ciuda faptului că obținerea lor nu a constituit un obiectiv al ameliorării, conduce la concluzia că un program îndreptat spre obținerea de transgresii poate da rezultate remarcabile.

Un exemplu în această privință îl constituie lucrările de ameliorare a grîului de toamnă conduse de P. P. Lukianenko. Folosirea ca genitori a unor forme ecologice îndepărtate, care mărește probabilitatea acumulării de gene favorabile diferite, și selecția în populații foarte numeroase, care sporește șansele de obținere a unor segregante transgresive, au dus la obținerea unui progres continuu în capacitatea de producție a soiurilor obținute.

Am citat, spre a demonstra legile lui M e n d e l, doar cîteva din însuşirile a căror transmitere la urmaşi se face potrivit legii separării şi liberei combinaţii a genelor. Ele sînt, însă, aplicabile la foarte multe însuşiri, după cum s-a constatat la numeroase plante şi animale prin experienţele ce s-au executat în numeroase laboratoare, în perioada ce a trecut de la redescoperirea lucrărilor lui M e n d e l.

Astfel, după cercetările de pînă acum, s-a constatat că legile lui M e n d e l se aplică, de exemplu, în ereditatea următoarelor însuşiri:

1) Culoarea fructelor, seminţelor şi frunzelor la diferite plante.

2) Culoarea părului, aripilor, ochilor etc. la diferite animale.

3) Forma diferitelor organe (seminţe, frunze, aripi etc.).

4) Prezenţa sau absenţa unor organe (formaţii, ca de exemplu, a aripilor şi perilor la insecte, a aristelor la grîu etc.).

5). Diferenţa de mărime la organisme şi organe; de exemplu mazăre înaltă şi mazăre scundă etc.

6) Rezistenţa la boli etc.

Legea a II-a a lui M e n d e l este valabilă şi la oameni; acest lucru a fost constatat în special la descendenţii încrucişărilor între rase foarte deosebite, ca de exemplu între albi şi negri, chinezi şi negri, chinezi şi europeni, pieile roşii şi europeni etc. La diferitele generaţii provenite din aceste încrucişări s-a dovedit că variatele însuşiri ca forma şi culoarea părului, forma buzelor, culoarea pielei, forma şi mărimea feţei şi a capului etc., segregă şi se combină independent. Cu alte cuvinte încrucişarea a dat posibilitatea să se afle că şi la oameni masa ereditară este alcătuită din particule separabile, genele, care pot să se unească într-o infinitate de recombinaţii.

Desigur, o mare parte dintre caracterele şi însuşirile plantelor şi animalelor au o ereditate mai complexă, la care legile lui M e n d e l nu se pot aplica direct. Se poate,

Scanned with OKEN Scanner

însă, afirma că progresele făcute ulterior în cunoașterea mecanismelor genetice mai complexe, nu ar fi fost posibile fără folosirea principiilor mendeliene.

Într-adevăr, din experiențele lui M e n d e l au rezultat următoarele concluzii simple, dar de-o importanță covîrșitoare pentru dezvoltarea geneticii:

— ambii părinți contribuie în mod egal la ereditate;

— ereditatea se datorește unor anumite particule materiale individualizate, pe care el le-a numit „factori ereditari" (în terminologia actuală „gene");

— factorii ereditari sînt *constanți* și rămîn neschimbați în procesul hibridării (constanța unităților genetice);

— factorii ereditari ies din încrucișare tot așa de *puri*, nealterați, cum au intrat în încrucișare (puritatea gameților);

— în F_1 unii factori ereditari rămîn *ascunși*; ei nu ies, deci, în evidență în F_1, dar reapar în F_2, în schimb alți factori sînt *dominanți*;

— hibrizii transmit, în *proporție egală*, la descendenții lor, factorii ereditari constanți și neschimbați, așa cum i-au primit de la părinți, care au fost încrucișați (equiprobabilitatea transmiterii unităților genetice);

— diferitele perechi de unități genetice se comportă *independent* în ereditate (libera combinație a genelor), din care cauză se obțin recombinante cu gene reasortate.

Încrucișările executate de M e n d e l, care s-au impus prin simplitate și precizie matematică, au reușit să scoată în evidență constituția masei ereditare, pe care el cel dintîi a reușit, cu neîntrecută claritate, să o dividă în particule elementare, genele.

Contribuția lui M e n d e l la fundamentarea geneticii merită a fi reliefată cu atît mai mult cu cît studiul celulei era, pe timpul cînd a experimentat el, încă „în fașă". El a fost un genial precursor deoarece el a afirmat că *genele* (în terminologia lui „factorii ereditari") *apar în perechi*, ceea ce corespunde, așa cum s-a văzut mai tîrziu, perechilor de cromozomi omologi de la organismele diploide.

Scanned with OKEN Scanner

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 4: CELULA, DEPOZITARA SUBSTRATULUI EREDITAR

Descoperirea epocală a lui M e n d e l privind legile de ereditate (segregarea şi libera combinaţie a genelor) n-a putut fi înţeleasă la timpul său (1865), pentru că nu se cunoştea încă celula şi nici mecanismul diviziunii ei. Abia după clarificarea acestora, legile lui M e n d e l, redescoperite în 1900, au putut fi apreciate la adevărata lor valoare.

4.1. COMPONENTELE CELULEI

Substratul material al eredităţii se găseşte în celule, din care este alcătuit orice organism.

4.1 CELULA, adj. celular (de la lat. *cellula*, diminutiv de la *cella*, cameră): element constitutiv de dimensiuni microscopice (diametru între 10 μ şi 100 μ) al oricărui organism. Constă dintr-o unitate de masă protoplasmatică şi un nucleu sau material nuclear.

Celula, fundament al vieţii, a fost obiectul a numeroase cercetări, mult dezvoltate în ultimul timp, care au pus bazele citologiei.

4.2 CITOLOGIE (de la grec. *kytos*, cavitate, vas şi *logos*, ştiinţă): partea din biologie, care se ocupă de studiul structurii şi funcţiilor celulei.

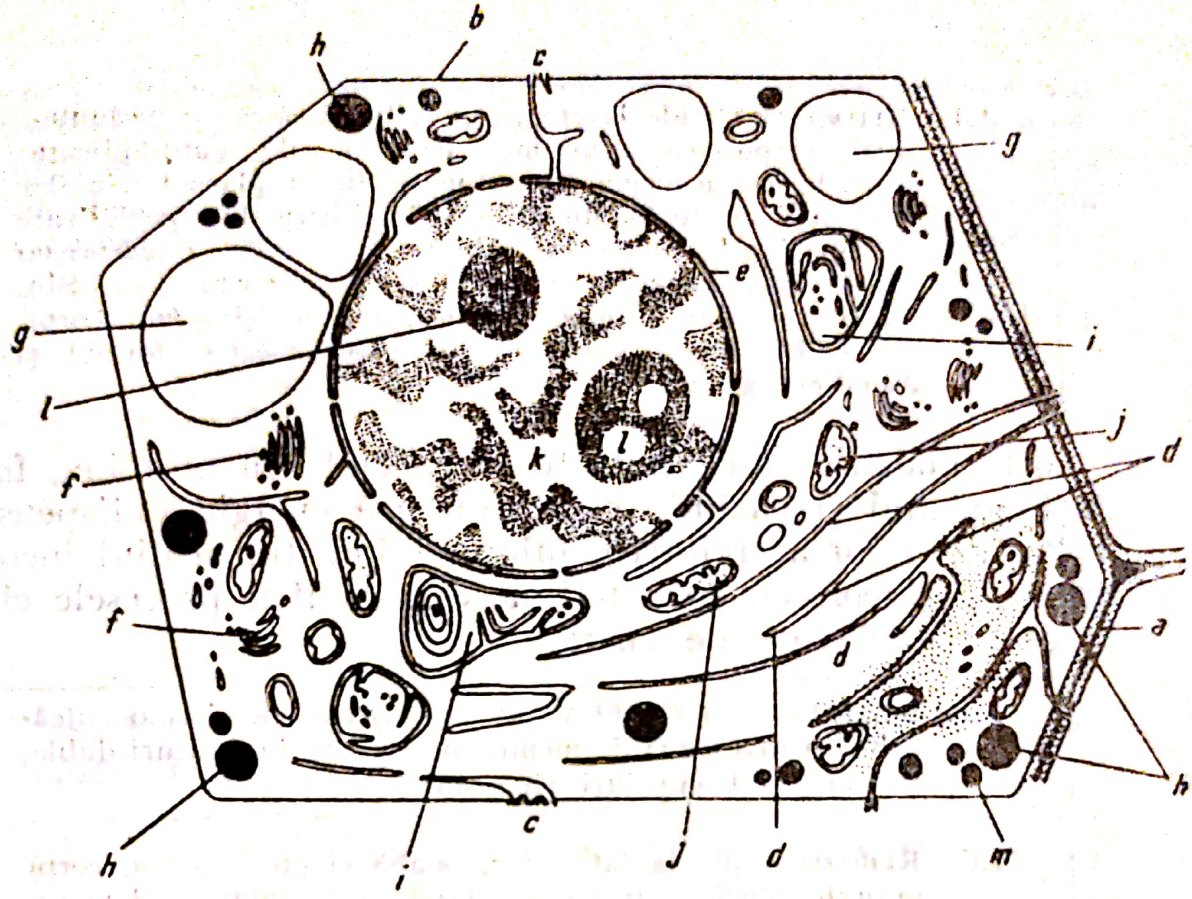


Fig. 4.1. *Structura obișnuită a unei celule vegetale*

a — membrana celulară; *b* — membrana plasmei; *c* — por străbătut de reticulul endoplasmatic; *d* — reticulul endoplasmatic; *e* — membrana nucleară cu pori; *f* — aparatul lui Golgi; *g* — vacuole; *h* — picături lipoidice; *i* — plastide; *j* — mitocondrii; *k* — cromatină; *l* — nucleol; *m* — ribozom (după S i t t).

Principalele componente ale celulei sînt citoplasma și nucleul.

4.3 CITOPLASMA (de la grec. *kytos*, cavitate și *plasma*, formă): substanța corpului celular, exclusiv nucleul. / / — Masa de materie vie a celulei, care constituie substanța fundamentală a vieții, cu excepția nucleului. / / — Sin. *Protoplast* (de la grec. *protos*, întîiul și *plastos*, format).

Protoplasma unei celule include mitocondriile, reticulul endoplasmatic, ribozomii, plastidele, citolimfa, aparatul lui Golgi, centrozomii, centriolele etc. și este înconjurată de o membrană plasmatică, subțire și delicată la celulele animale și mai groasă și mai rigidă la celulele vegetale (fig.4.1).

Scanned with OKEN Scanner

4.4 MITOCONDRII (de la grec. *mitos*, fir și *chondros*, grăunte): mici corpuscule granulare capabile de autoreplicare, rotunde sau în formă de bastonașe, în citoplasma celulelor celor mai multe plante și animale și care sînt specializate în funcțiunile energetice celulare. / / — Sin. *Condriozomi* (de la grec. *chondros*, grăunte și *soma*, corp). / / — Sin. *Plastozomi* (de la grec. *plastos*, format și *soma*, corp). / / — Sin. *Plastocondrii* (de la grec. *plastos*, format și *chondros*, grăunte).

Mitocondriile sînt alcătuite în special din proteine, fosfați, grăsimi și enzime; ele furnizează energia indispensabilă diferitelor activități celulare, luînd din mediul înconjurător, glucoza și oxigenul necesar pentru procesele chimice producătoare de energie.

4.5 RETICULUL ENDOPLASMATIC: sistem membranos alcătuit din învelișuri de membrane așezate în straturi duble, în care sînt cuprinși ribozomii.

4.6 RIBOZOMI (de la lat. *ribes*, boabă și grec. *soma*, corp): granule sferice, infim de mici (10—20 mμ diametru) conținînd acid ribonucleic, la suprafața cărora sînt sintetizate, în acord cu „mesajele" venite din nucleu, proteinele, substanțele fundamentale ale vieții.

Ribozomii sînt prinși într-o rețea de cute, pe care le formează membranele reticulului endoplasmatic, fapt datorită căruia proteinele sînt distribuite pretutindeni în celulă.

La studierea componenților celulei prin centrifugare, ribozomii se separă împreună cu fragmente din reticulul endoplasmatic, alcătuind o fracțiune denumită „fracțiune microzomală".

4.7 MICROZOMI: fracțiune celulară separată prin centrifugare, care constă din ribozomi fixați de fragmentele reticulului endoplasmatic.

4.8 PLASTIDE (de la grec. *plastos*, format și *idion*, diminutiv): structuri în citoplasma plantelor (cu excepția bacteriilor, ciupercilor etc.) și a unor protozoare; plastidele sînt răspunzătoare de fotosinteză, și au un rol în ereditatea citoplasmatică.

Scanned with OKEN Scanner

129 Avînd în vedere anatomia plastidelor şi a mitocondriilor, care sînt capabile de autoreplicare, conţinînd ADN şi ribozomi, ca şi enzimele necesare sintezei proteinelor, recent s-a emis ipoteza că atît mitocondriile cît şi plastidele ar proveni din bacterii care, la un anumit stadiu al evoluţiei, ar fi fost asociate simbiotic cu strămoşii celulelor actuale.

4.9 PLASTIDOM (de la grec. *plastos*, format, *idion*, diminutiv şi *domos*, cameră): totalitatea plastidelor dintr-o celulă. / / — Sin. *Incluzii citoplasmatice* — care dau naştere la plastide.

4.10 PLASTOMERE (de la grec. *plastos*, format şi *meros*, parte): conţinutul de plastide al citoplasmei / / — Sin. *Condriomere* (de la grec. *chondros*, grăunte şi *meros*, parte). / / — Sin. *Citomere* (de la grec. *kytos*, cavitate şi *meros*, parte).

Plastidele sînt grupate în 3 categorii: cloroplaste, cromoplaste şi leucoplaste.

4.11 CLOROPLASTE (de la grec. *chloros*, verde şi *plastos*, format): plastide care conţin clorofilă.

4.12 CROMOPLASTE (de la grec. *chroma*, culoare şi *plastos*, format): plastide, care conţin în general pigmenţi carotinoidici şi xantofilă.

4.13 LEUCOPLASTE (de la grec. *leukos*, alb şi *plastos*, format): plastide inactive din punct de vedere al fotosintezei şi fără culoare.

4.14 CITOLIMFA (de la grec. *kytos*, cavitate şi lat. *lympha*, apă): partea fluidă a citoplasmei.

4.15 APARATUL LUI GOLGI (C. G o l g i, histolog italian): un complex, care constă din pachete lamelare şi formaţiuni veziculare de natură lipoidică; a fost descoperit la animale şi de curînd la plante.

Se pare că aparatul lui Golgi reprezintă un sistem capabil să colecteze şi să păstreze substanţele sintetizate în alte părţi ale celulei.

Scanned with OKEN Scanner

4.16 CENTROZOMI (de la grec. *kentron*, centru și *soma*, corp): doi mici corpusculi prezenți în celulele animale precum și în cele ale unor plante inferioare (alge, ciuperci etc.) și puși în evidență de curînd și la plantele superioare; se înmulțesc prin diviziune și participă la formarea fusului celular, constituind centrul activității în mitoză.

4.17 CENTRIOL: granulă centrală în unele celule animale, al cărei rol este de a stimula activitatea centrozomului și care se divide anterior diviziunii propriului său centrozom.

4.18 NUCLEU (de la lat. *nucleus* sîmbure): masă complexă sferoidală care, conținînd genele, este esențială vieții celor mai multe celule; el este de jur împrejur înconjurat de citoplasmă, fiind separat de aceasta printr-o membrană nucleară poroasă și cu compoziție lipido-protidică. / / — Sin. *Carion* (de la grec. *karyon* nucleu).

Nucleul are nu numai funcții genetice, ci în plus el reglează procesele fiziologice din celulă. Aceasta a făcut ca studiului nucleului să i se acorde o importanță deosebită, în acest fel luînd naștere cariologia.

4.19 CARIOLOGIE (de la grec. *karyon*, nucleu și *logos*, știință). ramură a citologiei care se ocupă cu studiul nucleului.

Nu toate vieţuitoarele au un nucleu distinct. Din acest punct de vedere se pot distinge două mari categorii de organisme: eucariote și procariote.

4.20 EUCARIOTE (de la grec. *eu*, bine și *karyon*, nucleu): organisme care au nucleu individualizat, delimitat de o membrană iar celulele lor se divid prin mitoză. Fac parte din această grupă toate macroorganismele precum și microorganismele unicelulare din regnul animal.

4.21 PROCARIOTE (de la grec. *pro*, înainte de și *karyon*, nucleu): organisme unicelulare care posedă formațiuni asemănătoare nucleului, denumite nucleoizi, care nu sînt delimitate de o membrană iar celulele lor se divid amitotic. Fac parte din această categorie bacteriile și algele albastre.

Scanned with OKEN Scanner

Nucleul este alcătuit din membrană nucleară, carioplasmă, nucleol, organizator nucleolar, cariolimfă şi cromozomi.

4.22 MEMBRANĂ NUCLEARĂ: membrană care delimitează nucleul, formată de citoplasma înconjurătoare. / / — Sin. *Cariolema* (de la grec. *karyon*, nucleu şi *lemma*, piele).

4.23 CARIOPLASMA (de la grec. *karyon*, nucleu şi *plasma*, formă): nucleoplasma, substanţa nucleară.

4.24 NUCLEOL (de la lat. *nucleolus*, diminutiv de la *nucleus*, sîmbure mic): organit dens şi rotund din nucleul celular care constă din proteină şi granule de acid nucleic; funcţionează în sinteza ARN şi proteinelor sub controlul unei regiuni speciale din cromozom denumită organizator nucleolar.

Nucleolul se formează ataşat de un cromozom, în regiunea denumită „organizator nucleolar".

4.25 ORGANIZATOR NUCLEOLAR: parte a cromozomului care sintetizează ARN — ribozomal şi lîngă care se formează nucleolul.

Nucleolul poate fi observat ca un produs care se detaşează de cromozom şi se reînnoieşte cu fiecare ciclu. În timpul diviziunii mitotice cît şi meiotice, el părăseşte cromozomul în timpul profazei tîrzii şi dispare, în general, pentru a fi refăcut la reorganizarea nucleului în telofază.

4.26 CARIOLIMFĂ (de la grec. *karyon*, nucleu şi *lympha*, apă): fluidul nuclear. / / — Sin. *Carienchima* (de la grec. *karyon* nucleu şi *engchyma*, infuzie).

Nucleul în întregime este alcătuit din acizi nucleici, proteine, lipide şi enzime precum şi din următorii constituenţi anorganici mai importanţi: Na, K, Ca, Mg, Fe şi Cu.

În general, în fiecare celulă se găseşte un singur nucleu. Există însă şi celule cu mai mulţi nuclei (polinucleate) ca de exemplu la unele alge (*Cladophora*), unele ciuperci (*Neurospora*) şi chiar la unele organisme superioare. Atunci cînd în celulă există mai mulţi nuclei, aceştia pot fi genetic

Scanned with OKEN Scanner

identici sau genetic diferiţi, în ultimul caz fiind vorba de un organism heterocariot.

4.27 HETEROCARIOT (de la grec. *heteros*, altul şi *karyon*, nucleu): avînd două tipuri de nuclei, de constituţie genetică diferită // — Sin. *Heterocarictic*.

4.2. CROMOZOMII

I. Generalităţi

Baza materială a eredităţii o constituie, pentru cea mai mare parte din însuşiri, cromozomii, care reprezintă componentul principal al nucleului.

4.28 CROMOZOMI (de la *chroma*, culoare şi *soma*, corp): elemente structurale nucleo-proteice compacte, care se găsesc în nucleul celulei şi care, colorîndu-se închis cu coloranţi bazici, se pot observa microscopic distinct în timpul mitozei şi meiozei. // — Sin. *Cariomii* (de la grec. *karyon*, nucleu şi *mitos*, fir).

Termenul de „cromozom" se foloseşte uneori şi pentru molecula de ADN purtătoare a informaţiei ereditare la virusuri sau bacterii, deşi, evident, o asemenea utilizare nu corespunde definiţiei şi originii acestui cuvînt. Recent (R i s H. şi C h a n d l e r B. 1963) au propus introducerea noţiunii *„genofor"* ca termen general desemnînd orice grupă de înlănţuire, atît la procariote cît şi la eucariote, rămînînd ca termenul „cromozom" să fie folosit, conform accepţiunii sale originale, numai la eucariote.

4.29 GENOFOR (de la grec. *gennao*, a da naştere şi *pherein* a purta): termen general propus pentru a denumi orice grupă de gene înlănţuite împreună, atît la procariote cît şi la eucariote. Sinonim cu molecula de ADN de la procariote şi cu cromozomul de la eucariote.

Cromozomii s-au impus atenţiei multor cercetători prin aceea că:

Scanned with OKEN Scanner

— se găsesc într-un număr caracteristic şi constant pentru fiecare specie;

— reprezintă singurele componente ale nucleului, care se împart exact în două părţi egale, la diviziunea celulei, atît la mitoză cît şi la meioză;

— îşi păstrează individualitatea de-a lungul generaţiilor.

Cercetările citologice din a doua jumătate a secolului al XIX-lea au dus la concluzia că ereditatea se datoreşte celulelor sexuale, care asigură continuitatea genetică de-a lungul generaţiilor şi că rolul aproape exclusiv în ereditate îl joacă cromozomii, care se găsesc în aceste celule sexuale.

Sistemul cromozomal joacă un rol cu totul deosebit în viaţa celulei, depăşind cu mult pe cel al celorlalte componente ale ei. Într-adevăr, în timp ce citoplasma poate fi în cea mai mare parte amputată, celula putînd să şi-o completeze şi astfel să revină la viaţa normală, omorîrea — prin cauterizare sau prin radiaţii sau extragerea nucleului din celulă, aduce pieirea celulei. La acelaşi rezultat se ajunge în numeroase cazuri chiar dacă se distruge un singur cromozom.

De cromozomi sînt legate principalele procese ale eredităţii, în ei fiind localizate genele.

Fiecare specie posedă un cariotip caracteristic.

4.30 CARIOTIP (de la grec. *karyon*, nucleu): numărul, forma şi mărimea cromozomilor din genomul unui set diploid. // — Sin. *Morfologia setului haploid de cromozomi.* // — Sin. *Înfăţişarea cromozomilor în metafaza unui individ sau a unei specii.*

Cariotipul este constant de-a lungul nenumăratelor generaţii de celule, exceptînd unele schimbări datorite ruperii cromozomilor.

Fiecare cromozom posedă o individualitate proprie, avînd o formă exterioară, mărime, structură interioară şi colorabilitate specifică precum şi o capacitate deosebită de a se condensa (fig.4.2).

Rezultatele experienţelor genetice şi observaţiile citologice au arătat că individualitatea cromozomilor persistă

Scanned with OKEN Scanner

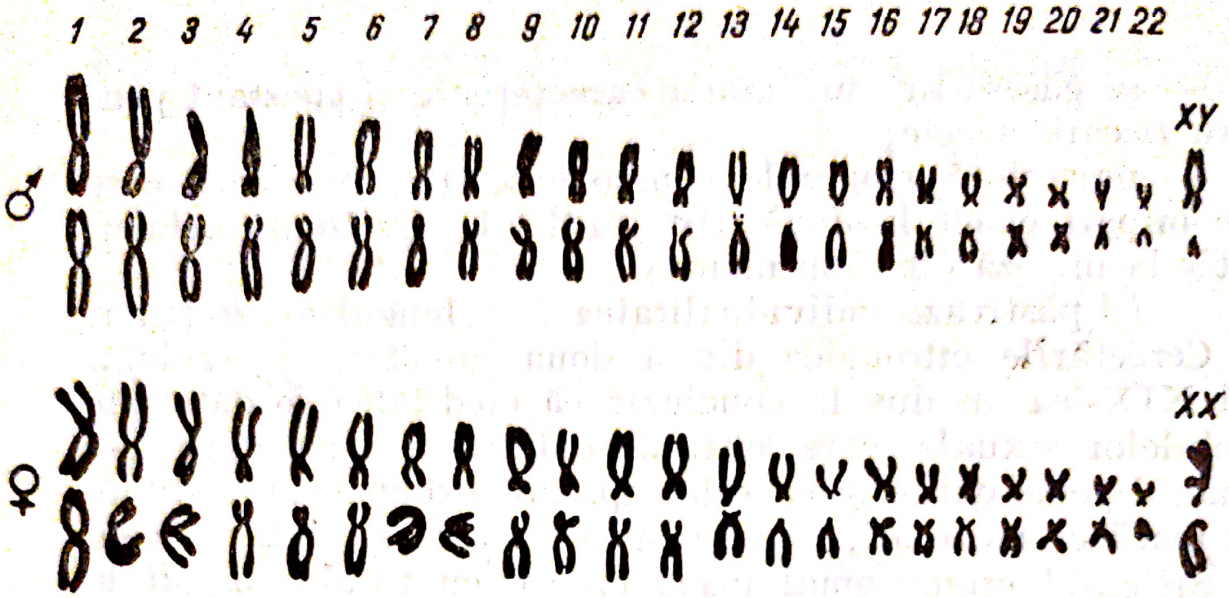


Fig. 4.2. Cei 46 cromozomi ai omului, înșiruiți după lungimea brațelor. În dreapta cromozomii sexului: XY la ♂, XX la ♀ (după Makino și Sasaki)

atît în tot timpul diviziunii celulei cît și după diviziunea celulei, cînd nucleul străbate acel stadiu impropriu numit „de repaus", în timpul căruia nu are loc, așa cum s-a crezut mai înainte vreme, o contopire a masei ereditare. Acest lucru a putut fi demonstrat și citologic în unele din acele puține cazuri, în care cromozomii rămîn vizibili și în timpul așa-zisului stadiu „de repaus".

Cromozomii se înmulțesc prin diviziune și niciodată nu se formează din nou.

II. Caracteristici morfologice ale cromozomilor

Morfologia cromozomilor variază, la unul și același individ, în timpul ciclului vital; ei prezintă în timpul diviziunii mitotice și meiotice configurații, care se schimbă mult, după faza pe care o străbat; ca de exemplu atunci cînd se reproduc, sau cînd segregă, sau atunci cînd se condensează etc. De aceea descrierea cromozomilor trebuie să se refere la faza precisă pe care o străbate viața celulei.

Cromozomii se evidențiază cel mai bine în metafază, cînd au cea mai compactă structură, compactizarea realizîndu-se prin spiralizare. De asemenea, în metafază, cromozomii sînt din punct de vedere morfologic, constanți.

Forma în metafază a fiecărui cromozom al unei specii este caracteristică şi variază pe lungimea lui în raport cu structura chimică.

Forma cromozomilor în stare compactă este determinată de situaţia centromerului, ea putînd fi, de obicei, asemănătoare literelor I, J sau V.

La cromozomi s-au identificat cromomere, bănuite în trecut a reprezenta genele.

4.31 CROMOMERE (de la grec. *chroma*, culoare şi *meros*, parte): aparente discuri îngroşate, pe care B e l l i n g le-a identificat că posedă o formă şi o orînduire liniară caracteristică de-a lungul filamentului cromozomal.

Grosimea, structura şi colorabilitatea „cromomerelor" variază mult; ele sînt separate unele de altele prin porţiuni care se colorează mai slab. Cromomerele sînt mari la porumb şi mici la secară.

B e l l i n g a susţinut că cromomerele ar corespunde genelor.

În realitate, cromomerele reprezintă regiuni în care fibrele elementare ale cromozomilor formează răsuciri în loc să meargă uşor spiralate aproape paralel cu axa cromonemei.

Descoperirea cromozomilor uriaşi din unele ţesuturi ale dipterelor a făcut să se creadă că genele pot fi identificate vizual.

4.32 CROMOZOMI URIAŞI: cromozomi de dimensiuni foarte mari care posedă o structură spectrală specială, în care se pot distinge mai clar decît la cromozomii obişnuiţi, discuri distincte bănuite în trecut a reprezenta genele.

Dimensiunile foarte mari ale cromozomilor uriaşi permit o orientare mai precisă în micromorfologia cromozomilor. Cromozomii uriaşi apar fie ca politeni în nucleii celulelor glandelor salivare de la diptere, fie ca „perie de sticlă de lampă".

Scanned with OKEN Scanner

4.33 POLITEN (de la grec. *polys*, numeros și *tainia*, filament): cromozomi uriași în celulele somatice de la diptere, de ex. în glandele salivare, cu numeroase cromonemate paralele și care posedă bande transversale paralele, care se colorează mai intens, separate prin regiuni, care se colorează mai slab.

Cromozomii politeni rezultă din numeroase multiplicări cromozomale, fără ca nucleul să se dividă, din care cauză se produc, de exemplu la larvele de *Drosophila*, 1 000—2 000

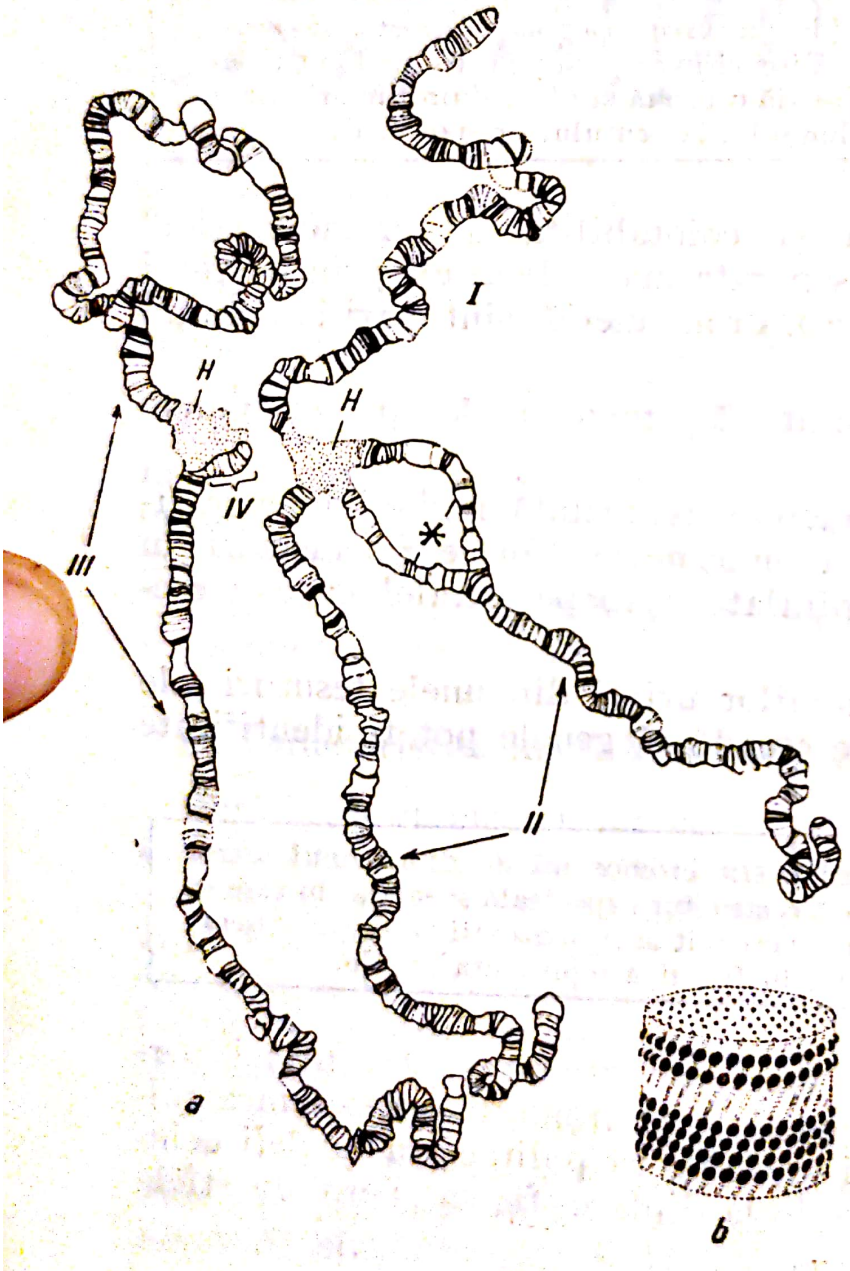


Fig. 4.3. *Cromozomi uriași din nucleii glandelor salivare de la diptere*
a — Cromozomii (I—IV) de la *Drosophila melanogaster*; *b*—schema unui cromozom uriaș; *H*—heterocromatină

Scanned with OKEN Scanner

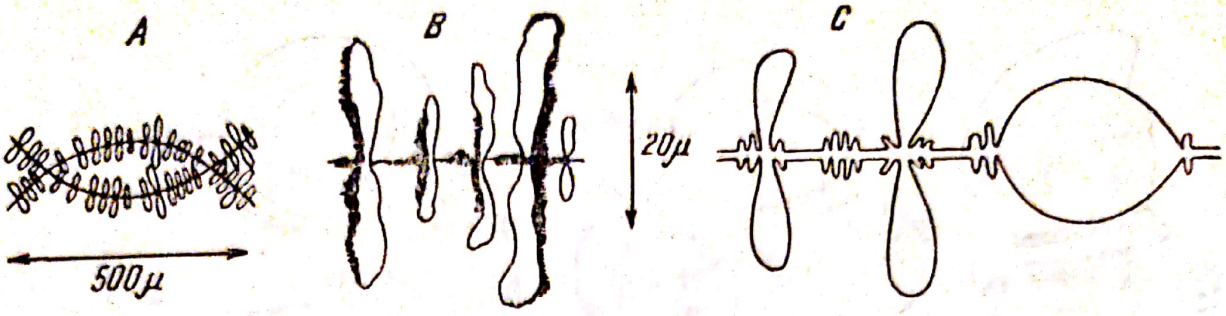


Fig. 4.4. *Cromozom „perie de sticlă de lampă"* (după Bresch 1965)
A — schematic; *B* — în secţiune; *C* — structura presupusă

de cromozomi; aceştia rămîn asociaţi, fiind aşezaţi paralel unii faţă de ceilalţi. Merită a fi relevat că la cromozomii uriaşi se observă benzi transversale, aliniate una lîngă alta, benzi interpretate a reprezenta cromomore (fig.4.3).

Structura cromozomilor salivari este asemănătoare cu a cromozomilor mai mici, deosebindu-se doar prin aceea că lungimea cromozomală este mult mai mare şi anume de 100—200 ori mai mare decît a cromozomilor obişnuiţi.

Cromozomii „perie de sticlă de lampă" se găsesc în nucleii oocitelor vertebratelor în timpul profazei meiozei; Ei ating lungimi de peste 800—1000 μ, dar, spre deosebire de cromozomii glandelor salivare, sînt foarte subţiri, atingînd uneori limita vizibilităţii microscopice.

Aceşti cromozomi au un aspect deosebit; astfel ei posedă o axă centrală, pe care sînt înşiruite cromomerele; din aceste cromomere ies perechi de bucle filiforme, care dau cromozomului aparenţa de perie de sticlă de lampă (fig.4.4). Buclele individuale se presupune că reprezintă materialul genetic activ al cromozomului.

4.34 CROMOZOMI „PERIE DE STICLĂ DE LAMPĂ" (engl. *lamp brush*): cromozomii lungi din nucleii oocitelor multor vertebrate; ei sînt prevăzuţi cu o pereche de bucle proiectate lateral din fiecare cromomeră.

În anumite locuri ale cromozomilor se observă uneori că structura mai compactă a lor se deslînează, trimiţînd în afară multe funde izolate, care formează o umflătură împrejurul cromozomului. Aceste formaţiuni se numesc „puffuri" (fig.4.5)

Scanned with OKEN Scanner

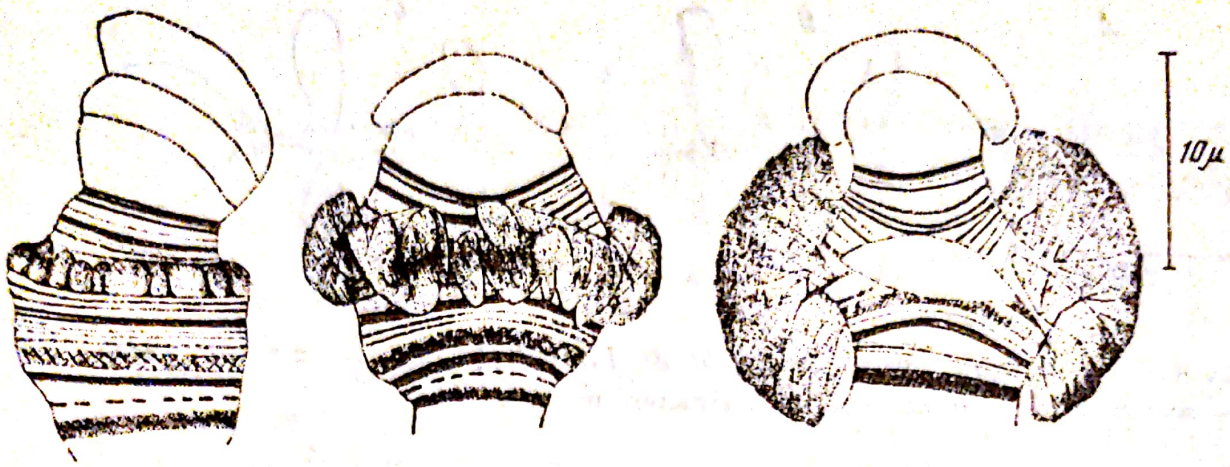


Fig. 4.5. Formarea unui puff (după B r e s c h)

4.35 PUFF (de la engl. *puff*, puf de pudră): umflături ale unor părți ale cromozomilor politeni și care sînt considerate ca centre de activitate intensă în sinteza acidului ribonucleic mesager.

Primul descoperitor al puffurilor cromozomale a fost B a l b i a n i; în cinstea lui „puffurile" mai mari sînt denumite „cercurile lui B a l b i a n i".

Mărimea cromozomilor normali condensați în mitoză este în ceea ce privește lungimea, între 1 și 30 μ, ea variind atît înăuntrul unei specii, precum și de la o specie la alta.

Avînd în vedere forma și mărimea caracteristică a cromozomilor în metafază, este posibil să se întocmească o diagramă a cariotipului indivizilor, denumită idiogramă.

4.36 IDIOGRAMĂ (de la grec. *idios*, distinct și *gramma*, desen): reprezentarea diagramatică a cromozomilor unui individ, în care este indicată mărimea relativă a cromozomilor și poziția centromerului, a sateliților și a strangulărilor secundare. // — Reprezentarea diagramatică a unei constituții cromozomale caracteristice.

Alți cromozomi de mărimi neobișnuite s-au găsit în endospermul porumbului și în celulele antipode de la mac și alte plante, cazuri în care cromozomii sînt de 10 ori mai lungi decît cromozomii mitotici corespunzători și sînt marcant mai groși. Astfel de cromozomi mari sînt rezultatul fuziunii mai multor cromatide simple, cu concomitenta alungire a lor (S e r r a 1965).

III. Structura internă a cromozomilor

Cercetări efectuate cu microscopul electronic arată că cromozomul este alcătuit dintr-o axă centrală foarte condensată şi mai mult sau mai puţin strîns spiralizată, compusă din fibrile, cromonema (fig.4.6).

4.37 CROMONEMA, *pl. cromonemata* (de la grec. *chroma*, culoare şi *nema*, fir): un fir încolăcit sau spiralat, dinăuntrul cromozomului în profaza mitozei, avînd în medie un diametru de 100 Å. // — Sin. Firul central din cromozom.

4.38 MATRIX (de la lat. *mater*, mamă): material considerat eronat că învelește cromozomul. Cromozomii nu au membrană proprie; ei plutesc în cariolimfă.

Substanţa de bază a cromozomilor este cromatina, care este de două feluri: eucromatină şi heterocromatină.

4.39 CROMATINĂ (de la grec. *chroma*, culoare): substanţa nucleară alcătuită din ADN şi proteine, care fixează coloranţi bazici şi din care sînt formaţi cromozomii; este denumită astfel din cauza promptitudinii cu care fixează coloranţii.

4.40 EUCROMATINA (de la grec. *eu*, bine şi *chroma*, culoare): substanţă cromozomală, care în timpul diviziunii celulei fixează energic coloranţii bazici, pe cînd în timpul fazei de „repaus" nu se colorează sau se colorează slab. Eucromatina conţine aproape toate genele.

4.41 HETEROCROMATINA (de la grec. *heteros*, altul şi *chroma*, culoare): substanţă a cromozomilor, care se deosebeşte de eucromatină prin gradul mai slab de colorare în timpul diviziunii şi prin vizibilitatea mai clară în timpul perioadei de repaus.

Cromozomii *Y* la animale sînt alcătuiţi în întregime din heterocromatină. De asemenea, şi cromozomii *B* la plante sînt alcătuiţi din heterocromatină. Se mai găseşte heterocromatină şi în unele sectoare ale celorlalţi cromozomi; de exemplu în zona în care se află centromerul. Majoritatea regiunilor heterocromatice nu conţin gene. Nu se cunoaşte

Scanned with OKEN Scanner

bine pînă acum în ce constau particularităţile compoziţiei chimice a heterocromatinei şi nici rolul ei în ereditate.

În afară de formă şi de mărime, diferă de la un cromozom la altul şi capacitatea de a se îngroşa şi scurta, precum şi colorabilitatea, acestea variind chiar în diferitele părţi ale cromozomului.

4.42 HETEROPICNOZĂ, adj. *heteropicnotic* (de la gr. *heteros*, altul şi *pyknos*, dens): proprietatea unor cromozomi sau a părţilor lor de a se condensa mai mult şi de a se colora mai intens decît alţi cromozomi sau decît alte părţi ale lor, în cursul ciclului lor nuclear.

IV. Compoziţia chimică

Analizele chimice au arătat că cromozomii sînt constituiţi din patru tipuri de macromolecule şi anume ADN, ARN, histone şi o proteină acidă mai complexă denumită proteină reziduală. De asemenea, s-au mai găsit lipide, calciu, magneziu precum şi ADN-polimeraza, enzima necesară pentru replicarea ADN (vezi cap.9).

Complexul ADN — histonă pare să fie unitatea structurală fundamentală a cromozomului, în timp ce ARN nu reprezintă o parte integrantă din structura cromozomului, fiind destinat a fi transferat în citoplasmă, jucînd un rol important în sinteza proteinelor.

V. Numărul cromozomilor

Există două categorii de celule: sexuale şi somatice.

4.43 CELULE SEXUALE (germinale): celule, care reproduc organismul; ele au o singură garnitură (set) de cromozomi, un singur genom (n); sînt, deci, haploide. / / — Sin. *Gameţi*.

4.44 CELULE SOMATICE (de la grec. *soma*, corp): celule, din care sînt alcătuite ţesuturile corpului; ele au două garnituri (seturi) identice de cromozomi, unul provenind de la părintele-tată, iar celălalt de la părintele-mamă; au prin urmare, două genomuri ($2n$); sînt deci, diploide, avînd cîte doi cromozomi omologi, afară de rare excepţii.

Scanned with OKEN Scanner

Scanned with OKEN Scanner

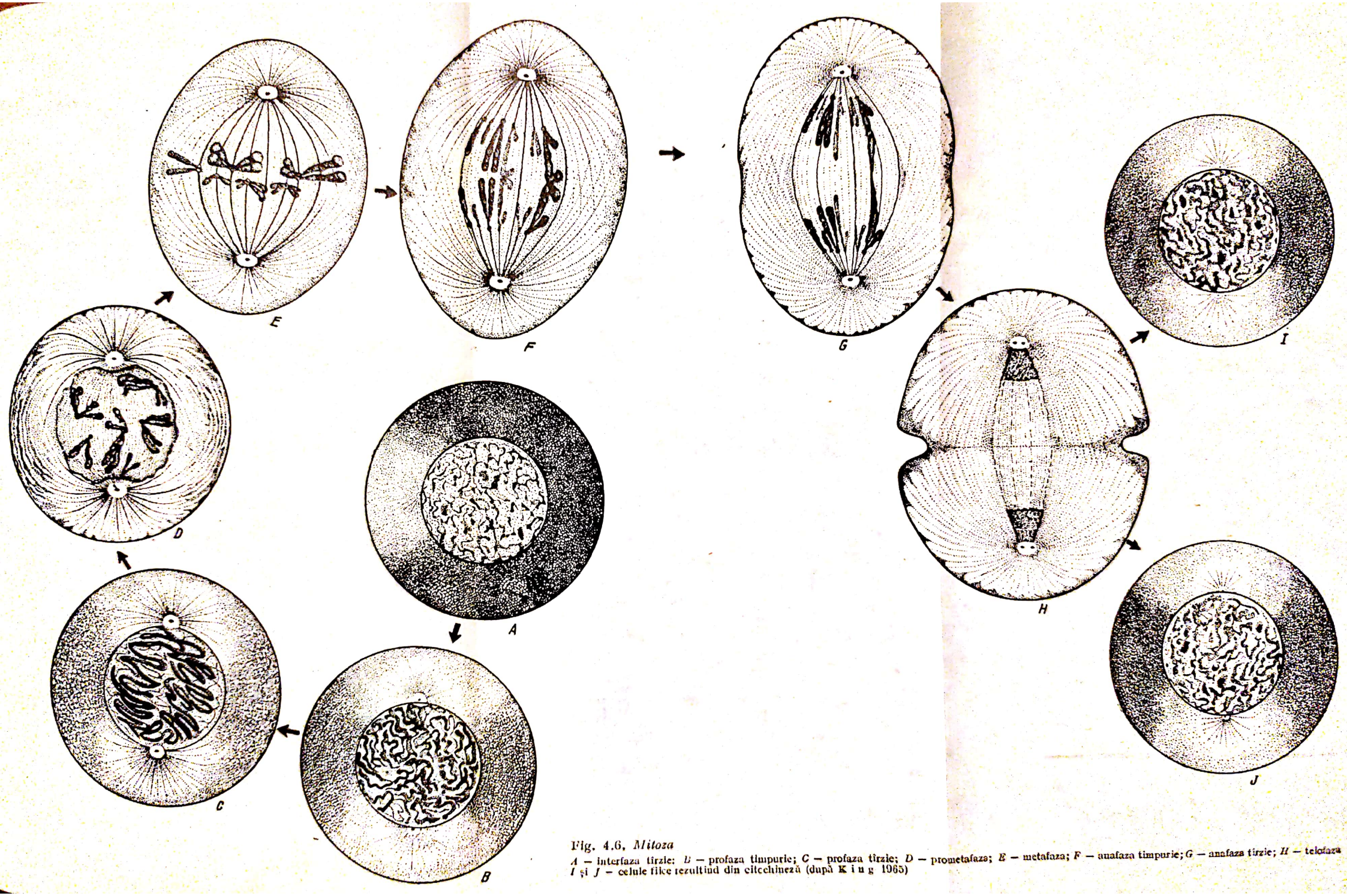


Fig. 4.6. *Mitoza*
A — interfaza tîrzie; *B* — profaza timpurie; *C* — profaza tîrzie; *D* — prometafaza; *E* — metafaza; *F* — anafaza timpurie; *G* — anafaza tîrzie; *H* — telofaza *I* și *J* — celule fiice rezultînd din citochinează (după K i u g 1965)

4.45 HAPLOID (de la grec. *haploos*, simplu şi *eidos*, formă, aspect): avînd numărul de cromozomi caracteristic al celulelor sexuale, adică un singur set de cromozomi, care se notează cu litera *n*. // — Numărul gametic tipic al cromozomilor după meioză. // — Sin. Organism avînd un genom.

4.46 HAPLONT (de la grec. *haploos*, simplu): generaţia, respectiv organismul cu număr simplu de cromozomi.

4.47 HAPLOFAZĂ (de la grec. *haploos*, simplu şi *phasis*, aspect): stadiu în istoria vieţii unui organism, cînd nucleii sînt haploizi. // — Sin. Fază de gametofit.

4.48 HAPLOFIT (de la grec. *haploos*, simplu şi *phyton*, plantă): o plantă haploidă sau o plantă în faza de gametofit.

4.49 GENOM (de la grec. *genos*, urmaş): setul minim de cromozomi, moştenit ca o unitate de la unul din părinţi. // — Sin. Setul de gene al unui genotip, în care fiecare din genele care îl constituie, este reprezentată o singură dată.

4.50 DIPLOID (de la grec. *diploos*, dublu şi *eidos*, formă, aspect): avînd un set dublu de cromozomi. // — Sin. Numărul tipic sau numărul zigotic somatic al cromozomilor unei specii.

4.51 DIPLONT (de la grec. *diploos*, dublu): generaţia, respectiv organismul, cu un număr diploid de cromozomi.

4.52 DIPLOFAZĂ (de la grec. *diploos*, dublu şi *phasis*, aspect): stadiu în istoria vieţii unui organism, cînd nucleii au un număr dublu de cromozomi (2 *n*).

4.53 DIPLOFIT (de la grec. *diploos*, dublu şi *phyton*, plantă): o plantă diploidă sau în faza de sporofit.

În zigot cromozomii se găsesc în perechi de cromozomi omologi.

4.54 CROMOZOMI OMOLOGI: (de la grec. *homologos*, care se potriveşte): cromozomii din perechea cromozomală, care sînt asemănători în structură şi origine şi posedă aceeaşi secvenţă de gene.

Scanned with OKEN Scanner

Exceptînd cromozomii sexului, cromozomii omologi sînt identici în ceea ce privește toate caracterele vizibile cum sînt lungimea, grosimea și poziția centromerului.

Numărul diploid al cromozomilor, ca și forma, mărimea și structura lor, variază mult de la o specie la alta, de la 2 la cîteva sute, după cum arată tabelul 4.1, unde este indicat numărul haploid și diploid la cîteva specii mai importante, începînd cu organismele, care au format obiectul cercetărilor genetice mai profunde.

Tabelul 4.1

NUMĂRUL HAPLOID (n) ȘI DIPLOID ($2n$) AL CROMOZOMILOR LA CÎTEVA SPECII

Specia	Numărul cromozomilor		Specia	Numărul cromozomilor	
	n	$2n$		n	$2n$
Pisum sativum	7	14	*Triticum dicoccum*	14	28
Drosophila melanogaster	4	8	*Triticum sativum*	21	42
Zea mays	10	20	*Solanum tuberosum*	24	48
Neurospora crassa	7	—	*Morus nigra*	154	308
Escherichia coli	1	—	*Solanum lycopersicum*	12	24
Homo sapiens	23	46	*Bos taurus*	30	60
Triticum monococcum	7	14	*Apis mellifica* ♀	16	32

Pe lîngă numărul normal diploid de cromozomi, sînt multe plante care posedă cromozomi în plus, care au următoarele caracteristici:

— sînt mai mici;

— variază mult în privința numărului, de la o plantă la alta și de la un țesut la altul;

— pot lipsi, fără să aducă organismului respectiv vreun prejudiciu.

Astfel de cromozomi se numesc cromozomi B sau cromozomi supranumerari.

Scanned with OKEN Scanner

4.55 CROMOZOMI B: cromozomi supranumerari, neomologi celorlalţi, care apar la multe specii, de exemplu la porumb // — Sin. *Extracromozomi*.

Uneori, însă, prezenţa cromozomilor *B* poate fi păgubitoare; astfel, la secara tetraploidă chiar numai un singur cromozom *B* scade fertilitatea polenului, înălţimea plantelor precum şi producerea de seminţe.

Nu se cunoaşte precis originea cromozomilor *B*; după toate probabilităţile ei provin din segmentele mijlocii ale cromozomilor normali, ale căror extremităţi rămase au fost încorporate prin translocări în alţi cromozomi.

Cromozomii s-au dovedit a fi sediul genelor; după D o b z h a n s k i (1961), însă, cromozomul nu este un simplu container pentru gene, ci un sistem armonios de gene în interacţiune; aranjamentul genelor într-un cromozom s-a dezvoltat gradat în cursul evoluţiei organismului căruia cromozomul îi aparţine, structura unui cromozom fiind, asemănător structurii unui organ, un produs al evoluţiei.

4.3. MITOZA

Oricare celulă a unui organism pluricelular provine din celula unică iniţială, oul (zigotul), format din unirea celulelor sexuale (gameţii).

Acesta ajunge să formeze, prin nenumărate diviziuni, corpul organismului adult; acest tip de diviziune poartă numele de mitoză.

4.56 MITOZĂ (de la grec. *mitos*, fir): diviziunea celulelor somatice, în urma căreia rezultă două celule fiice, care au acelaşi număr de cromozomi ca şi celula-mamă. // — Sin. *Diviziune indirectă*. // — Sin. *Cariochineză* (de la *karyon*, nucleu şi *kinesis*, mişcare). // — Sin. *Cariomitoză* (de la grec, *karion*, nucleu şi *mitos*, fir).

4.57 CITOGENEZĂ (de la *kytos*, cavitate şi *genesis*, naştere): dezvoltarea sau formarea celulelor.

Mitoza se observă în general la celulele organelor, care se găsesc în plină activitate de creştere, cum sînt de exemplu vîrful vegetativ al tulpinii sau al rădăcinii. În cursul acestui proces are loc o duplicare a cromozomilor, urmată de migrarea lor la capetele fusului — precum şi o împărţire a citoplasmei.

Înainte de a intra în diviziune, nucleul se găseşte în „interfază".

4.58 INTERFAZĂ (de la lat. *inter*, între şi grec. *phasis*, aspect) (fig. 4.6 A): stadiu în ciclul celulei, cînd celula nu se găseşte în diviziune. / / — Stadiul care urmează după telofaza unei diviziuni şi se întinde pînă la începutul profazei diviziunii următoare. / / — Sin. *interchineză*.

Denumirea cu totul nepotrivită, care s-a dat acesteia de *„stadiu de repaus"* se datoreşte lipsei de mişcări vizibile a cromozomilor în această fază. Din expunerile de mai tîrziu va reieşi că acesta este stadiul de cea mai intensă activitate. Nucleolul sau nucleolii, în caz că sînt mai mulţi, sînt în această fază uşor de observat, pe cînd cromozomii nu sînt clar vizibili, astfel că nucleul are aspect reticulat.

În interfază se produce sinteza replicativă a ADN, adică dublarea cantitativă a ADN şi, deci, dublarea cromozomilor.

4.59 PROFAZĂ (de la grec. *pro*, înainte şi *phasis*, aspect, aparenţă): prima fază a mitozei şi meiozei, cuprinzînd transformările nucleului celulei în perioada dintre interfază şi dizolvarea membranei celulare, care are loc scurt timp înainte de începerea metafazei; în timpul acestei faze cromozomii se individualizează în două filamente despicate longitudinal (fig. 4.6. B—C).

La începutul *profazei* cromozomii apar sub forma de duble filamente, relativ subţiri, care sînt încolăcite asemănător unui helix lăbărţat; din această cauză începutul profazei se numeşte *spirem* (fig.4.6 B).

4.60 SPIREM (de la grec. *speirema*, ceea ce este încolăcit): începutul profazei mitotice, în care cromozomii apar ca subţiri filamente încolăcite.

Scanned with OKEN Scanner

Mai tîrziu filamentele devin din ce în ce mai vizibile, se scurtează şi se îngroaşă şi în acelaşi timp, încep să se coloreze mai intens cu coloranţi bazici.

Scurtarea marcantă a filamentelor, la 1/5 sau chiar pînă la 1/10 din lungimea avută la începutul profazei, se datoreşte spiralizării şi condensării, ca urmare a pierderii apei din coloizii, care formează cromozomul.

Apoi filamentele iniţiale se condensează în segmente scurte, numite cromozomi (fig.4.6), care au mărime şi formă diferită (bastonaşe drepte sau încovoiate, sau în formă de V, L etc.) atît de la o specie la alta, cît şi înăuntrul aceleiaşi specii. La fiecare cromozom se poate recunoaşte că este alcătuit din două filamente paralele. Aşadar fiecare cromozom este longitudinal dublu, exceptînd regiunea centromerelor. Fiecare jumătate de cromozom este denumită *cromatidă*.

4.61 CROMATIDĂ (de la grec. *chroma*, culoare): unul din cele două filamente paralele, care rezultă din autoduplicarea unui cromozom în timpul mitozei sau meiozei.

În această fază apare în citoplasmă, la animale şi la unele plante, *centrozomul*, care se divide în două părţi egale, fiecare jumătate dirijîndu-se în direcţii opuse şi polarizînd celula.

La sfîrşitul profazei se dizolvă nucleolul, respectiv nucleolii. Este probabil că nucleolul furnizează, prin dezintegrarea lui, anumite materiale pentru diviziunea celulei. De asemenea, se dizolvă şi membrana celulei, întreg conţinutul nuclear venind în contact cu citoplasma. În această fază apare destul de vizibil la cromozomi *centromerul*.

4.62 CENTROMER (de la grec. *kentros*, centru şi *meros*, parte): structură specială a cromozomului, cu care acesta se ataşează pe firele fusului nuclear în timpul diviziunii celulei şi care dirijează mişcarea cromozomului către poli atît în mitoză cît şi în meioză. // — Sin. *chinetohor* (de la grec. *kinein*, a mişca şi *choros*, loc) denumire dată centromerului, datorită funcţiunilor lui în diviziunea celulară.

Scanned with OKEN Scanner

Diviziunea centromerului este condiţia prealabilă a segregării cromatidelor sau cromozomilor.

În anumite faze centromerul unește cele două cromatide din care este alcătuit fiecare cromozom. Centromerul nu are funcţiuni genice.

Datorită dimensiunilor lui mai mici, centromerul realizează o îngustare a cromozomului.

Centromerul se caracterizează şi prin aceea că nu se colorează cu acizi bazici.

Există mai multe tipuri diferite de aşezare a centromerului în raport cu lungimea cromozomului, din care cele mai principale sînt tipul metacentric, acrocentric şi telocentric.

4.63 TIP METACENTRIC (de la grec. *meta*, printre, în apropiere de şi *kentron*, centru): tip de aşezare a centromerului, în care acesta este plasat la sau în apropiere de mijlocul cromozomului, astfel că îl împarte în două părţi egale, din care cauză cromozomul apare în formă de V.

4.64 TIP ACROCENTRIC (de la grec. *akros*, vîrf şi *kentron*, centru): tip de aşezare a centromerului, în care acesta este plasat mai aproape de un capăt al cromozomului decît de celălalt, din care cauză braţele acestuia sînt inegale.

4.65 TIP TELOCENTRIC (de la grec. *telos*, sfîrşit şi *kentron*, centru): tip de aşezare a centromerului, în care acesta este plasat subterminal pe cromozom, din care cauză acesta apare ca bastonaş.

4.66 TIP ACENTRIC (de la grec. *a*, fără şi *kentron*, centru): tip de cromozom, care nu are centromer.

4.67 TIP DICENTRIC (de la grec. *di*, de două ori şi *kentron*, centru): tip de cromozom, care are doi centromeri.

Cromozomii acentrici şi dicentrici sînt eliminaţi în timpul diviziunii celulare.

4.68 TIP POLICENTRIC (de la grec. *polys*, mai mulţi şi *kentron*, centru): tip de cromozom cu mai mulţi centromeri.

Scanned with OKEN Scanner

147 În *metafază* cromozomii sînt distinct delimitaţi, permiţînd să li se stabilească cu precizie numărul, forma şi mărimea. În această fază apar filamente protoplasmatice (numite *filamente conective*), dispuse astfel încît formează un fus numit *fus nuclear*, *fus central* sau *fus acromatic* care merge la animale şi la unele plante, de la un centrozom la altul (fig.4.6 D—E). Cromatidele se scurtează la maximum şi se adună în planul ecuatorial al fusului, fiecărui filament corespunzîndu-i un cromozom. Se formează aşa-numita *placă ecuatorială*.

Către sfîrşitul metafazei, centromerii încep să se dividă, fixînd pe fiecare jumătate a lor, cîte o cromatidă. Cromozomii sînt prinşi de filamentele fusului nuclear cu ajutorul centromerilor.

4.69 METAFAZĂ (de la grec. *meta*, după, pe urmă şi *phasis*, aspect): fază a mitozei şi meiozei, în care cromozomii apar cel mai distinct şi în care ei se adună la ecuatorul fusului nuclear, formînd aşa-numita placă ecuatorială.

4.70 FILAMENTE CONECTIVE : formaţiuni fibroase, alcătuite din proteină şi alţi compuşi, în special lipide, care constituie fusul nuclear, care se întinde între cei doi poli, unde se găsesc, la animale şi la unele plante, centrozomii.

4.71 FUS NUCLEAR: o structură în formă de fus de tors formată de fibrile fine, în citoplasmă, care se formează în timpul metafazei. / / — Sin. *Fus acromatic*.

4.72 PLACĂ ECUATORIALĂ: figura formată de către cromozomii care se adună în planul ecuatorial al fusului nuclear // — Sin. *Placă metafazică*. // — Sin. *Placă cromozomală*.

În *anafază* (fig.4.6 F—G.) cromatidele aşezate în perechi în placa ecuatorială încep să migreze şi din fiecare pereche cîte o cromatidă se duce la un pol şi cealaltă la celălalt pol, înaintea lor mergînd centromerele, conduse de către filamentele fusului, care pornesc radial de la poli.

Scanned with OKEN Scanner

4.73 ANAFAZĂ (de la grec. *ana*, contrar, îndărăt şi *phasis* aspect): fază a mitozei şi meiozei, în care cromatidele, grupate în placa ecuatorială se îndreaptă, din fiecare pereche cîte una, spre fiecare din polii celulei, către capetele fusului.

Anafaza succede metafazei şi precede telofazei.

În *telofază* (fig.4.6 H) fusul începe să se dezintegreze şi cromatidele, respectiv cromozomii, se alungesc şi-şi pierd forma precis conturată, specifică. Se formează din nou membrana nucleului. De asemenea, se formează din nou şi nucleolul, respectiv nucleolii.

4.74 TELOFAZĂ (de la grec. *telos*, sfîrşit, ţintă): fază finală a mitozei şi meiozei, cînd are loc diviziunea citoplasmei. Ea reprezintă perioada dintre anafază şi interfază (interkinază).

După terminarea telofazei, nucleii intră din nou în starea de interfază.

Merită să fie accentuat că cromozomii nu se formează „din nou" din nucleul aparent omogen al interfazei, ci cromozomii îşi păstrează chiar în interfază individualitatea, numai că în această fază structura lor este difuză. Cromozomii se formează, aşadar, prin duplicarea unor exemplare care existau dinainte.

Procesul mitozei se desfăşoară la fel la toate organismele, cu deosebirea că are o durată diferită, care variază de la o specie la alta, de la cîteva minute la cîteva ore, din care profaza reprezintă în medie 60%, metafaza 5%, anafaza 5% şi telofaza 30%.

Mitoze fără fus se întîlnesc în mod natural; în astfel de cazuri nu se divide nici nucleul, nici citoplasma. Cele două cromatide ale fiecărui cromozom se separă mai mult sau mai puţin una de alta, dar membrana nu se dizolvă; acest fenomen poartă numele de *endomitoză*.

4.75 ENDOMITOZĂ (de la grec. *endon*, înăuntru şi *mitos*, fir): procesul dublării cromozomilor fără diviziunea nucleului.

Scanned with OKEN Scanner

Ca rezultat al endomitozei tipice se realizează o dublare a numărului cromozomilor din nucleu.

Duplicarea cromozomilor este urmată de obicei de diviziunea citoplasmatică sau de citochineză.

4.76 CITOCHINEZĂ (de la grec. *kytos*, cavitate și *kinesis* mișcare): diviziunea citoplasmatică și alte schimbări pe care le suferă citoplasma în timpul mitozei și meiozei.

În ultimul timp s-au descoperit substanțe denumite *chinine*, derivate din adenină, care au capacitatea de a induce diviziunea celulei în țesuturi vegetale, detașate din plante; dintre acestea merită a fi citată *chinetina*.

4.77 CHININE (de la grec. *kinein*, a mișca): substanțe naturale sau artificiale, care promovează diviziunea și creșterea celulelor vegetale.

4.78 CHINETINA (de la grec. *kinetis*, care mișcă): o chinină, care este o purină extrasă din preparate de ADN.

Din această reprezentare a proceselor, care se desfășoară în cursul diferitelor faze ale mitozei, merită să fie scos în relief drept cel mai important aspect, apariția de structuri duble ale cromozomilor; fiecare cromozom este deci format din două jumătăți longitudinale (cromatidele) din care se repartizează cîte una la fiecare din celulele fiice. În interfază fiecare din aceste jumătăți de cromozom se dedublează din nou, ceea ce se poate vedea la viitoarea diviziune, cînd fiecare cromozom apare iarăși ca filament dublu; acesta se împarte din nou, la diviziunea care succede, în două jumătăți *longitudinale*, singura modalitate de împărțire exactă a materialului cromozomal, avînd în vedere forma lor, care este diferită de-a lungul cromozomilor.

Datorită acestei exacte diviziuni celulare, celulele-fiice capătă cromozomi identici celor ai celulei-mamă, reproducîndu-se astfel întocmai proprietățile cromozomilor parentali originali și deci și întreaga informație ereditară caracteristică organismului respectiv.

Împărțirea longitudinală a cromozomilor ne atrage atenția că ei trebuie să reprezinte ceva foarte important în celulă,

Scanned with OKEN Scanner

căci altfel s-ar fi împărţit nucleul întreg, prin strangulare, fără să se mai fi format anterior cromozomii.

Goldschmidt (1928) face în legătură cu aceasta, următoarea comparaţie: să ne închipuim că ar trebui să împărţim un sac cu boabe de fasole în două jumătăţi; am putea să executăm aceasta, strangulînd cu o sfoară sacul la mijloc, divizîndu-l astfel în două jumătăţi; o astfel de împărţire n-ar fi, desigur, prea exactă. Mai bine ar fi să numărăm boabele şi să punem acelaşi număr într-o parte ca şi în cealaltă; în cazul acesta am avea, ce-i drept, acelaşi număr de boabe, dar unele boabe sînt mai mari iar altele mai mici, unele boabe sînt sănătoase, altele sînt stricate; cu alte cuvinte cele două grămezi rezultate din această împărţire n-ar fi egale. Singura împărţire precisă s-ar realiza dacă am despica fiecare bob de-a lungul şi am repartiza fiecărei grămezi cîte o jumătate. Această comparaţie ne arată că împărţirea conţinutului nuclear prin *divizarea longitudinală a cromozomilor* nu poate avea alt motiv, decît necesitatea de a repartiza la celulele-fiice cît mai exact posibil substanţa cea mai valoroasă a celulei.

4.4. MEIOZA

Plantele superioare, ca şi animalele superioare, se nasc din unirea celulelor sexuale bărbăteşti şi femeieşti. Aceste celule sexuale trebuie să posede numai jumătate din numărul normal de cromozomi ai celulelor din corpul organismului respectiv (celule somatice), căci altfel—dacă gameţii ar fi prevăzuţi cu numărul normal de cromozomi din celulele somatice — , cu fiecare fecundare numărul de cromozomi al speciei respective s-ar dubla. Această înjumătăţire a numărului de cromozomi se face prin diviziunea de reducere sau meioza.

4.79 MEIOZA (de la grec. *meio*, a micşora): mod de diviziune a celulei vii, unde celulele-fiice au pe jumătate mai puţini cromozomi decît celula-mamă (celula somatică). // — Sin. *Diviziunea de reducere*. // — *Diviziunea alotipică* (de la grec. *allos*, altul).

Scanned with OKEN Scanner

Meioza este preludiul formării celulelor sexuale. În cursul meiozei, nucleul se divide de două ori, iar cromozomii numai o dată.

Meioza cuprinde două diviziuni celulare şi anume:
— diviziunea meiotică primară sau heterotipică, care duce la înjumătăţirea numărului de cromozomi;
— diviziunea meiotică secundară sau homeotipică, care se desfăşoară ca şi mitoza obişnuită.

4.80 DIVIZIUNE HETEROTIPICĂ (de la grec. *heteros*, de alt fel, diferit): diviziunea meiotică primară care duce la înjumătăţirea numărului de cromozomi.

4.81 DIVIZIUNE HOMEOTIPICĂ (de la grec. *homoios*, asemănător): diviziunea meiotică secundară, care nu se deosebeşte de mitoza obişnuită.

Pentru a putea urmări diferitele faze ale meiozei, trebuie făcută distincţie între separarea cromatidelor omologe şi separarea cromatidelor surori, acestea din urmă provenind din despicarea unui cromozom.

Diviziunea meiotică primară cuprinde următoarele faze: profaza I, metafaza I, anafaza I şi telofaza I, după care urmează interchinaza.

În profaza I se înşiruesc următoarele cinci stadii: leptonema, zigonema, pachinema, diplonema şi diakineza.

4.82 LEPTONEMA, adj. *leptoten* (de la grec. *leptos*, subţire şi *nema*, fir): stadiu al profazei I a meiozei, în care cromozomii se prezintă ca filamente lungi şi subţiri şi sînt neîmperecheaţi (fig. 4.7 *A*).

4.83 ZIGONEMA, adj. *zigoten* (de la grec. *zygon*, jug şi *nema*, fir): stadiu al profazei I a meiozei, în care are loc conjugarea sau împerecherea cromozomilor omologi, denumită *sinapsis* (fig. 4.7 *B*).

4.84 SINAPSIS (de la grec. *synapsis*, unire): conjugarea cromozomilor omologi în meioză. // — Sin. *Sindeză* (de la grec. *syndesai*, a lega împreună).

Scanned with OKEN Scanner

4.85 PARASINDEZĂ (de la grec. *para*, lîngă, pe lîngă și *syndesai*, a lega împreună): sindeză, în care cromozomii omologi conjugă de-a lungul lor. // — Expresia citologică a aranjării corespunzătoare a celor mai mulți loci din cromozomii omologi.

4.86 TELOSINDEZĂ (de la grec. *telos*, capăt și *syndesai*, a lega împreună): unirea cap la cap a jumătăților de cromozomi la meioză.

4.87 ASINAPSIS (de la grec. *a*, nu și *synapsis*, unire): absența totală sau parțială a împerecherii cromozomilor omologi în timpul profazei meiotice, de unde rezultă o frecvență ridicată de univalenți.

Împerechierea corectă a celor doi cromozomi omologi se datorește faptului observat citologic că cromozomii sînt în stare să-și recunoască partenerii lor omologi și în plus să se alăture unul de altul în așa fel ca să vină față în față toți segmenții cromozomali, respectiv genele pe care aceștia le cuprind.

Conjugarea cromozomilor omologi permite să se tragă concluzia că există forțe de atracție între „locii" genelor alelice.

Din cauza legăturii strînse care există între cei doi cromozomi ai fiecărei perechi, ei au căpătat denumirea de gemeni cromozomali sau *cromozomi bivalenți*.

4.88 CROMOZOMI BIVALENȚI (de la lat. *bis*, de două ori și *valere*, a fi puternic): perechea de cromozomi omologi conjugați, în general așa cum se întîlnește în zigonema. // — Sin. *Gemini* (de la lat. *gemini*, gemeni).

4.89 UNIVALENT (de la lat *unus*, unul și *valere*, a fi puternic): un cromozom neîmperechiat în meioză.

Sinapsisul reprezintă faza cea mai importantă și hotărîtoare a meiozei, fără de care nu s-ar realiza nici ereditatea mendeliană (adică libera combinație a genelor) și nici schimbul de segmente între cromozomii omologi.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 4.7. *Meioza*
A – Leptonema; *B* – Zigonema; *C* – Pachinema; *D* – Diplonema; *E* – Diachineză; *F* – Metafaza I; *G* – Anafaza (fiziе; H^1, H^2 – Spermatocite secundare; I_1, I_4 – Anafaza II timpurie; J^1–J^4 – Cele 4 spermatide formate (după K I

Scanned with OKEN Scanner

4.90 PACHINEMA, adj. *pachiten* (de la grec. *pachys*, gros și *nema*, fir): stadiu al profazei meiozei, în care fiecare din cei doi cromozomi se îngroașă și se despică longitudinal în două cromatide surori, exceptînd regiunea centromerelor, lăsînd vizibile patru cromatide așezate paralel (fig. 4.7 C).

Se folosește impropriu termenul tetrade pentru a identifica aceste grupuri quadruple de cromatide formate prin asocierea cromozomilor omologi, care s-au despicat; mult mai potrivită este pentru acest caz folosirea termenului de „bivalent".

4.91 DIPLONEMA, adj. *diploten* (de la grec. *diploos*, dublu și *nema*, fir): stadiu al profazei meiozei caracterizat prin aceea că sînt vizibili cromozomii dubli iar cromatidele nesurori încep să se depărteze tot mai mult una de alta, cu excepția locurilor, în care s-au produs chiasmele (fig. 4.7 D). În această fază are loc crossing-overul, rezultînd cromatide, care conțin material genetic atît de origine paternă cît și maternă.

4.92 CHIASMA (de la grec. *khiasma*, așezarea în cruciș): punctul de contact dintre cromatide, datorită căruia se face posibil schimbul de segmente între cromozomii omologi și în consecință realizarea crossing-overului. Cu cît cromozomul este mai lung, cu atît se observă mai multe chiasme.

Chiasmele și crossing-overul reprezintă două aspecte diferite ale aceluiași fenomen; de aceea se obțin valori numerice similare între numărul de cross-overi determinați *genetic* și numărul de chiasme determinate *citologic*.

4.93 DIACHINEZĂ (de la grec. *dia*, prin și *kinesis*, mișcare) ultimul stadiu al profazei meiozei între diplonema și metafaza I; în acest stadiu bivalenții devin mai scurți și mai groși, terminalizația este completă, nucleolul dispare iar membrana nucleară începe să dispară. (4.7 E).

4.94 TERMINALIZAȚIE (de la lat. *terminus*, capăt): deplasarea chiasmelor, în timpul diplonemei și diachinezei, ceea ce duce la micșorarea numărului chiasmelor.

Scanned with OKEN Scanner

În metafaza I bivalenţii se aranjează în placa ecuatorială, cromatidele nesurori se îndepărtează unele de altele, fiind legate totuşi prin chiasme, care se găsesc adesea la capetele lor. Centromerele sînt orientate spre poli (fig.4.7 F).

În anafaza I cromozomii împerechiaţi se despart îndreptîndu-se cîte unul la fiecare pol (fig.4.7 G), separîndu-se astfel materialul cromozomal patern de cel matern, exceptînd segmentele în care s-au realizat schimburi de gene (crossing-over).

În *telofaza I* cromozomii nu mai apar pregnant în noii nuclei formaţi, care conţin acum numărul haploid de cromozomi (*n*).

Diviziunea meiotică II (homeotipică) se desfăşoară ca şi o diviziune mitotică, deci cu succesiunea următoarelor faze:

— profaza II, la sfîrşitul căreia devin vizibili cromozomii;

— metafaza II, cînd cromozomii se aranjează în placa ecuatorială;

— anafaza II, cînd cromozomii se despică şi fiecare jumătate se îndreaptă spre cîte un pol formînd celule separate (fig.4.7 I_1, I_2)

— telofaza II, cînd cromozomii dispar şi se refac nucleii-fii.

Astfel în urma acestei diviziuni mitotice paralele se formează patru celule haploide, care alcătuiesc o tetradă, după care cele patru celule ale tetradei se transformă în gameţi.

4.95 TETRADĂ (de la grec. *tetras*, patru): un grup de patru, de exemplu cele patru celule care provin din diviziunea a doua meiotică la plante (adică tetradele polenice).

Diviziunea reducţională (meioza) descrisă anterior are loc atît la animale — în spermatogeneză şi oogeneză — cît şi la plante — în microsporogeneză şi macrosporogeneză.

4.96 SPERMATOGENEZĂ (de la grec. *sperma*, sămînţă şi *genesis* naştere): procesul în care are loc formarea şi maturarea gameţilor masculi la animale // — Sin. *Spermiogeneză*.

4.97 OOGENEZĂ (de la grec. *oon*, ou şi *genesis*, naştere): formarea, dezvoltarea şi maturarea gametului femel (ovul) la animale. // — Sin. *Ovogeneză*.

Scanned with OKEN Scanner

4.98 MICROSPOROGENEZĂ (de la grec. *mikros*, mic, *sporos*, sămînță și *genesis*, naștere): procesul prin care se formează grăunciorii de polen și anume cîte un grăunte de polen din fiecare celulă haploidă a tetradei.

4.99 MACROSPOROGENEZĂ (de la grec. *makros*, mare, *sporos*, sămînță și *genesis*, naștere): proces prin care se formează gameții femeli la plante, numai una din celulele tetradei devenind *sac embrionar*, celelalte trei fiind eliminate; ulterior nucleul sacului embrionar formează, prin triplă diviziune, opt nuclei din care unul devine *oosferă*, doi se contopesc formînd nucleul secundar al sacului embrionar, care este, deci, diploid, trei formează *antipodele*, așezate la un pol al sacului embrionar iar doi formează *sinergidele* așezate la celălalt pol al sacului embrionar.

Datorită meiozei se formează, așadar, gameți, care au doar jumătate din numărul cromozomilor din celule somatice ale organismului respectiv. Fiecare gamet, primind doar un singur partener al fiecărei perechi de cromozomi, poartă o garnitură simplă de cromozomi și reprezintă, de aceea, starea haploidă. Datorită fecundării adică unirii gametului mascul cu cel femel, fiecare aducînd o garnitură simplă de cromozomi (n), se naște un zigot, care reprezintă starea diploidă, avînd o garnitură dublă de cromozomi ($2\ n$).

La plantele superioare, deoarece nucleul generativ al grăuntelui de polen se divide formînd doi nuclei spermatici, are loc așa-numita dublă fecundare sau dublă fertilizare.

4.100 DUBLA FECUNDARE: fuziunea unuia din cei doi gameți, derivați din diviziunea nucleului generativ al polenului cu nucleul oosferei, formînd oul sau zigotul diploid ($2\ n$), și a celuilalt cu nucleul secundar al sacului embrionar, care este diploid ($2\ n$), dînd naștere, prin diviziuni repetate, la endospermul triploid ($3\ n$).

Datorită dublei fecundări, se formează un endosperm triploid, care conține două garnituri de cromozomi materni și o garnitură de cromozomi paterni.

Prin fenomenul dublei fecundări se explică apariția xeniilor, la care caracterele paterne, dacă sînt dominante, se manifestă chiar în anul încrucișării, mascînd caracterele materne.

Scanned with OKEN Scanner

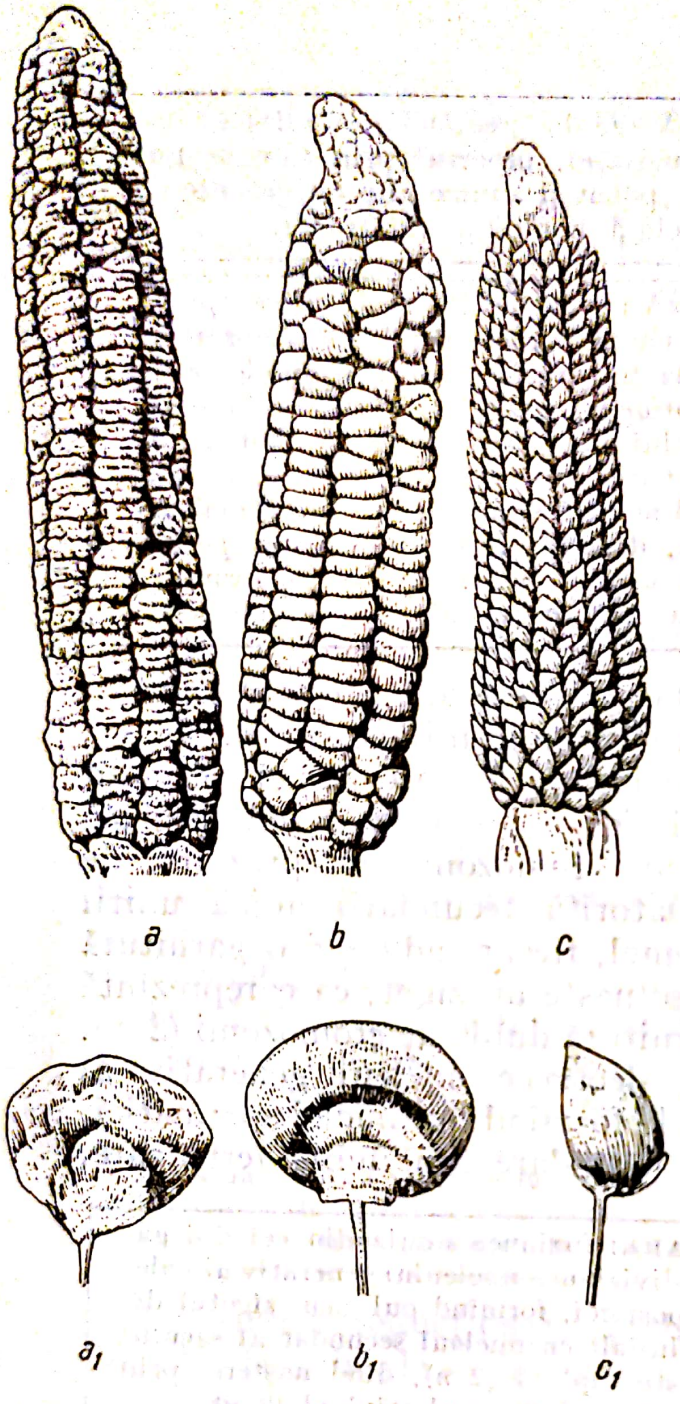


Fig. 4.8. *Xenii la porumb*
a — ştiulete de porumb zaharat fecundat cu polen de la porumb zaharat; *b* — ştiulete de porumb zaharat fecundat cu polen de la porumb amidonos; *c* — ştiulete de porumb amidonos fecundat cu polen de la porumb amidonos. a_1, b_1, c_1 — boabe de la ştiuleţii *a*—*c* (după Baur 1930).

4.101 XENIE (de la grec. *xenos*, străin): apariţia la sămînţă a caracterelor aparţinînd părintelui mascul.

Exemplele cele mai cunoscute de xenii le întîlnim la porumb. Astfel, dacă încrucişăm o plantă de porumb zaharat, care are boabe zbîrcite, ca mamă, aducînd polen de la o plantă de porumb amidonos, care are boabe netede, atunci

Scanned with OKEN Scanner

chiar ştiuletele de pe planta-mamă va forma în întregime boabe netede, făinoase, cu toate că acest ştiulete se află pe o plantă de porumb zaharat şi cu toate că ceilalţi ştiuleţi de pe aceeaşi plantă, polenizaţi cu polen de la porumbul zaharat, au boabe zbîrcite şi sticloase. Cu alte cuvinte, caracterele transmise de polenul străin se observă nemijlocit chiar în anul fecundării (fig.4.8). O influenţă a polenului a fost semnalată în unele cazuri şi asupra ţesuturilor materne înconjurătoare. Aceste cazuri sînt denumite metaxenii.

4.102. METAXENIE (de la grec. *meta*, după şi *xenos*, străin); influenţa fiziologică a polenului asupra ţesuturilor materne, şi în special asupra pereţilor ovarului.

4.5. PARALELISM ÎNTRE CROMOZOMI ŞI GENE

Descoperirea mitozei şi meiozei a dat o bază materială legilor lui M e n d e l, demonstrînd că:

— Numărul de cromozomi se reduce de la valoarea diploidă din celulele somatice la valoarea haploidă din celulele sexuale.

— Partenerii omologi ai fiecărei perechi de *cromozomi se separă* cînd se formează gameţii; fiecare gamet femel şi mascul primeşte ori unul, ori altul din cei doi cromozomi omologi, gameţii avînd un număr haploid de cromozomi. Din contră, cînd gameţii masculi se unesc cu cei femeli, cromozomii omologi se întîlnesc din nou.

— Repartizarea cromozomilor omologi (paterni şi materni) la gameţii formaţi se face *la întîmplare*, rezultînd acele categorii de hibrizi, care sînt dictate de întîlnirea diferiţilor gameţi în conformitate cu legea hazardului.

— Cromozomii din perechi deosebite se combină independent.

4.103 COMBINAŢIA INDEPENDENTĂ A CROMOZOMILOR: repartizarea cromozomilor spre cei doi poli, după legile hazardului, neexistînd tendinţa ca toţi cromozomii paterni să se dirijeze spre un pol al celulei, iar cei materni să migreze spre celălalt pol.

Scanned with OKEN Scanner

Aceste fapte le-am constatat şi la încrucişările citate pentru exemplificarea legilor lui M e n d e l; astfel am văzut că, potrivit legii segregării, *genele se separau*, cînd se formau gameţii şi se împerecheau din nou, cînd se formau zigoţii. Dacă ne închipuim că un hibrid de mazăre din F_1 are într-un cromozom gena *A* iar în cromozomul omolog gena *a*, atunci separarea cromozomilor reprezintă exact mecanismul cerut de legea mendeliană a segregării genelor. Separarea curată a fiecărui partener din perechea de gene îşi găseşte un puternic sprijin citologic în localizarea fiecărei gene în cromozomii omologi diferiţi, ceea ce exclude o impurificare a lor.

Tot astfel există un paralelism între legea mendeliană a liberei combinaţii a genelor şi *repartizarea la întîmplare* a cromozomilor, la gameţii ce se formează. Numeroase cercetări citologice au confirmat că există de fapt o liberă combinaţie a cromozomilor şi că, deci, diviziunea reducţională (meiotică) cu repartizarea la întîmplare a cromozomilor reprezintă mecanismul, pe care îl cere legea a II-a a lui M e n d e l, legea liberei combinaţii a genelor.

Meioza reprezintă în acelaşi timp, şi premisa necesară a mecanismului, prin care se realizează recombinaţia genetică şi se obţin variaţiile ereditare, denumite recombinante, pe care le-am cunoscut la tratarea legilor mendeliene. Acest lucru se realizează datorită faptului că cromozomii paterni şi materni sînt în aşa mod asociaţi încît fiecare gamet primeşte numai cîte un singur cromozom din fiecare pereche de cromozomi omologi, cromozomul respectiv venind, la întîmplare, ori de la tată ori de la mamă.

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 5: MORGANISMUL

5.1 MORGANISM (după numele genetistului american Thomas Hunt Morgan): partea din genetică, care se ocupă cu modul special de ereditate al genelor localizate în același cromozom precum și cu consecințele acestui mod de ereditate.

Mendel a lucrat numai cu caractere, ale căror gene, fiind așezate în perechi diferite de cromozomi, se combinau independent. Acestei întîmplări fericite i se datorește succesul marilor lui descoperiri.

După redescoperirea legilor lui Mendel în 1900, numeroși cercetători au executat încrucișări spre a afla structura genetică a diferitelor organisme. Foarte multe din rezultatele acestor experiențe au confirmat pe deplin legile lui Mendel; totuși cu cît se studiau mai multe caractere la unul și același organism, cu cît, deci, se cunoșteau mai multe gene, cu atît se înmulțeau cazurile cînd unele gene se moșteneau, legate una de alta, în generația F_2 și următoarele.

Morgan (1919, 1925), împreună cu școala lui, a adîncit acest fenomen genetic precum și substratul lui citologic și a formulat a III-a lege de ereditate referitoare la moștenirea și orînduirea genelor, care se găsesc în același cromozom.

5.2 LEGEA INLĂNȚUIRII GENELOR: lege care enunță înlănțuirea mai mult sau mai puțin strînsă a genelor localizate în același cromozom, lege formulată de Morgan și școala lui și considerată a III-a lege de ereditate.

Scanned with OKEN Scanner

Legea a III-a de ereditate cuprinde următoarele principii de ereditate:

— înlănţuirea genelor aşezate în acelaşi cromozom (linkage);
— schimbul de gene (crossing-over);
— orînduirea liniară a genelor în cromozomi;
— numărul limitat al grupelor de înlănţuire.

În timp ce M e n d e l s-a ocupat numai de latura genetică a moştenirii caracterelor, M o r g a n şi şcoala lui au adîncit studiile asupra bazei materiale a eredităţii, cromozomii, sediul genelor.

5.1. ÎNLĂNŢUIREA GENELOR AŞEZATE ÎN ACELAŞI CROMOZOM (LINKAGE)

Dacă se încrucişează (fig. 5.1) o musculiţă *Drosophila* cu corpul negru şi aripi vestigii, cu musculiţă de tip sălbatic (care are întotdeauna corpul cenuşiu şi aripi lungi), se obţine o generaţie F_1, care are înfăţişarea musculiţei tip sălbatic, adică cu aripi lungi şi corp cenuşiu.

Dacă se încrucişează *un mascul* din generaţia F_1 cu o femelă de culoare neagră şi cu aripi vestigii, deci dacă se execută o încrucişare *regresivă* cu părintele recesiv, se nasc în F_2 numai două feluri de urmaşi, din care jumătate sînt negri şi cu aripi vestigii iar cealaltă jumătate are înfăţişarea tipului sălbatic adică are aripi lungi şi este de culoare cenuşie. Cu alte cuvinte ambele însuşiri negru şi aripi vestigii, care au intrat împreună în încrucişare apar iarăşi împreună în F_2 şi tot aşa şi însuşirile culoare cenuşie şi aripi lungi apar tot împreună în F_2, aşa cum au intrat în încrucişare. Nu se observă, deci, în F_2, recombinantele care ar fi trebuit să apară în conformitate cu legea liberei combinaţii a genelor şi anume: musculiţe negre cu aripi lungi şi musculiţe cenuşii cu aripi vestigii.

Pe baza teoriei cromozomale a eredităţii acest fenomen se explică astfel: genele pentru culoare neagră (h=black) şi pentru aripi vestigii (v) se găsesc localizate în acelaşi cromozon. Cromozomul omolog al musculiţei sălbatice cuprinde

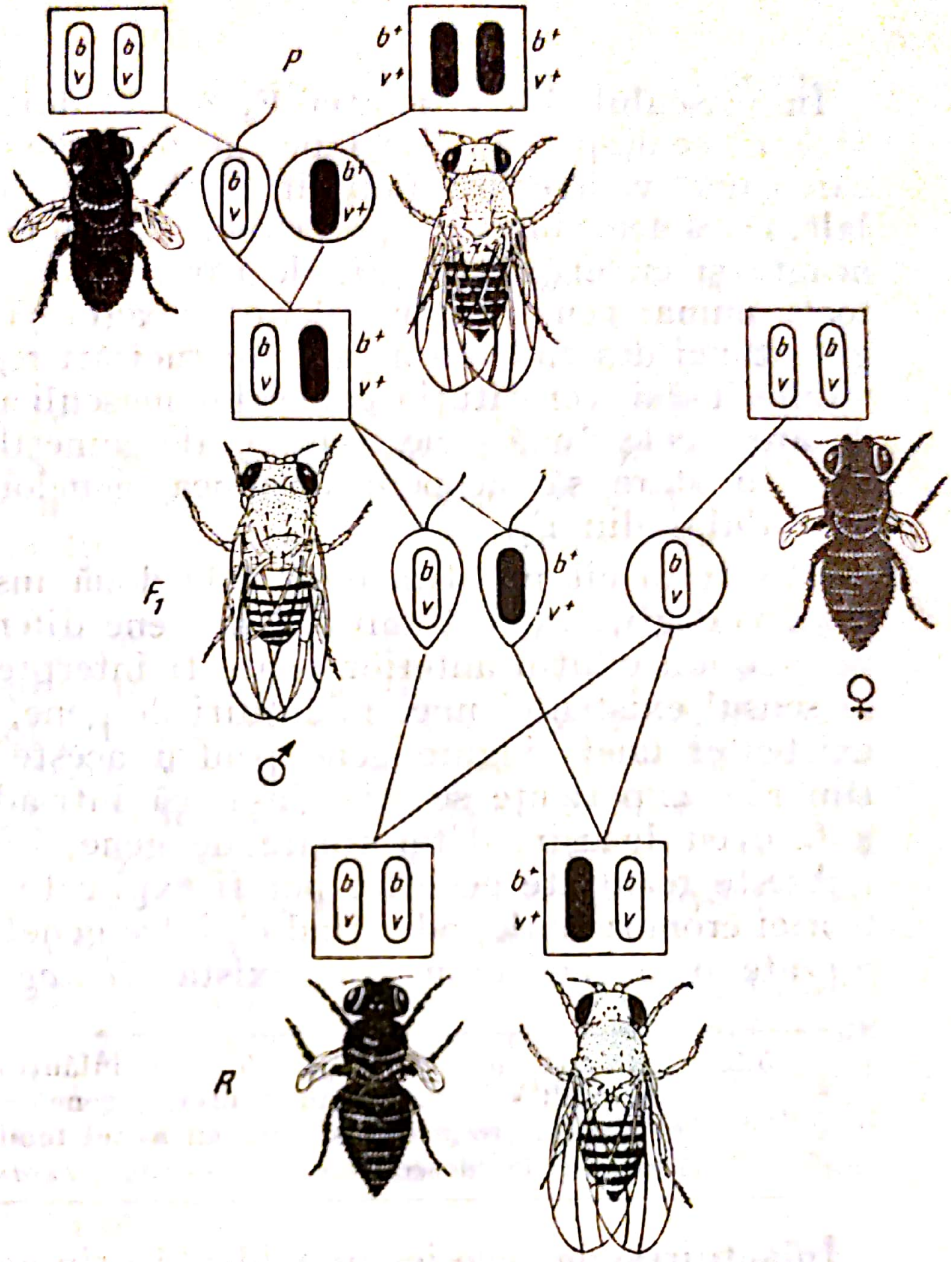


Fig. 5.1. Ereditatea a două gene înlănțuite la *Drosophila melanogaster*. Încrucișarea unei rase negre cu aripi vestigii (*bbvv*) cu rasa normală ($b^+b^+v^+v^+$). Masculul din F_1 este încrucișat regresiv cu o rasă neagră cu aripi vestigii. Rezultatele acestei încrucișări regresive se datoresc prezenței acestor gene în aceiași cromozomi. Cromozomii unei rase sînt reprezentați în alb și ai celeilalte rase în negru (după K ü h n 1965, din experiențele lui M o r g a n.)

alelomorfele normale (b^+v^+). Generația F_1 conține din fiecare aceste două feluri de cromozomi cîte unul, și musculițele au fenotipul musculiței sălbatice, pentru că ambele alelomorfe normale sînt dominante.

În masculul din generaţia F_1 aceşti doi cromozomi *bv* şi b^+v^+ se despart la diviziunea de reducere — şi astfel fiecare gamet va avea ori unul din aceşti cromozomi ori pe celălalt. Dacă acest mascul F_1 e încrucişat cu o musculiţă femelă neagră şi cu aripi vestigii, ale cărei ovule conţin, aşadar, toate numai gene pentru culoarea neagră şi cu aripi vestigii, atunci descendenţa acestor încrucişări regresive ne dezvăluie însăşi constituţia gameţilor masculi ai generaţiei F_1, deoarece cele două gene recesive ale gameţilor feminini nu sînt în stare să acopere acţiunea genelor din gameţii masculului din F_1.

Atît timp cît nu ştim dacă cele două însuşiri, negru şi aripi vestigii, sînt determinate de gene diferite, experienţa pe care am citat-o anterior poate fi interpretată nu numai în sensul existenţei unei înlănţuiri de gene, ci şi în sensul existenţei unei singure gene pentru aceste două însuşiri. Din alte experienţe se ştie, însă, că într-adevăr avem aci a face cu însuşiri determinate de gene diferite.

Aceste rezultate genetice pot fi explicate numai pe baza teoriei cromozomale, admiţînd că între genele care se găsesc aşezate în acelaşi cromozom există „*linkage*".

> 5.3 LINKAGE (de la engl. *linkage* înlănţuire): înlănţuire mai mult sau mai puţin strînsă, a genelor, care se găsesc în acelaşi cromozom şi care au astfel tendinţa să rămînă asociate la descendenţi // — Sin. *Înlănţuirea genelor*.

Înlănţuirile de gene ies în evidenţă prin aceea că în generaţia F_2 sau la încrucişarea regresivă unele însuşiri apar asociate mai des decît ar fi de aşteptat după proporţia mendeliană rezultată din libera combinare a genelor.

Dacă la un organism sînt cunoscute mai multe gene decît numărul de cromozomi, atunci rezultă că neapărat unele din ele sînt localizate în acelaşi cromozom şi că, din această cauză, ele nu se vor combina liber între ele în generaţiile ce urmează încrucişării, ci vor apărea înlănţuite.

Pentru a face mai uşoară înţelegerea acestui fenomen am luat în exemplul nostru numai două gene înlănţuite în ace-

laşi cromozom; în realitate sînt înlănţuite în acelaşi cromozom mai multe gene.

Înlănţuirea indicată anterior este o înlănţuire absolută.

> 5.4. ÎNLĂNŢUIRE ABSOLUTĂ: înlănţuire în care genele rămîn întotdeauna împreună şi se transmit astfel indisolubil legate una de alta la descendenţi.

Înlănţuiri de gene s-au găsit frecvent la toate organismele, la care s-au putut descoperi multe gene şi s-a adîncit comportarea lor în încrucişări. Numeroase înlănţuiri de gene au fost determinate în special la *Drosophila melanogaster* şi la *Zea mays*.

Înlănţuirile de gene, dacă ar fi complete, aşa cum le-am descris pînă acum, ar micşora mult posibilităţile de a se realiza tipuri noi prin recombinare. Într-adevăr, dacă toate genele care se găsesc în acelaşi cromozom ar fi înlănţuite absolut, adică dacă la formarea gameţilor, cromozomii s-ar despărţi intacţi, atunci posibilităţile de evoluţie ar fi mult restrînse, deoarece s-ar putea forma noi combinaţii numai între genele aşezate în cromozomi diferiţi.

În realitate, însă, lucrurile se prezintă altfel; o înlănţuire absolută nu se întîlneşte decît în cazurile cînd două gene se găsesc atît de apropiate în cromozom încît ele nu se pot separa; de asemenea, în unele cazuri speciale ca de exemplu la masculul de la *Drosophila* există, din cauze încă necunoscute, o înlănţuire totală.

În majoritatea cazurilor, înlănţuirea nu este absolută, astfel că pot avea loc schimburi de gene între cromozomii omologi.

5.2. SCHIMBUL DE GENE (CROSSING-OVER)

Nu întodeauna genele care se găsesc în acelaşi cromozom sînt înlănţuite total; cel mai adesea poate avea loc un schimb de grupe de gene între cromozomii omologi şi anume un schimb al genelor, care se găsesc mai distanţate unele

față de celelalte în cromozom; acest schimb se numește crossing-over.

5.5 CROSSING-OVER (termen engl. încrucișare, împletire): schimb de gene omologe, respectiv de segmente cromozomale omologe, datorit conjugării cromozomilor și consecutiv ruperii și reunirii segmentelor de cromozomi în puncte omologe. // — Sin. *Schimb de gene, respectiv de segmente cromozomale.*

Crossing-overul reprezintă un proces, care se evidențiază fenotipic și genetic prin noi asociații de caractere, respectiv de gene înlănțuite și se demonstrează citologic prin schimbul reciproc al segmentelor corespunzătoare între cromozomii omologi. Se realizează astfel combinații de gene diferite de cele ale părinților, combinații denumite tot *recombinante*, ca și combinațiile de gene rezultate din noile combinații ale cromozomilor.

5.6 RECOMBINANTE: indivizi rezultați din schimb de gene, respectiv de segmente cromozomale.

Următorul exemplu de la *Drosophila* demonstrează schimbul de gene (fig. 5.2).

Dacă se încrucișează o musculiță neagră (♀) cu aripi vestigii cu o musculiță mască (♂) de culoare cenușie și cu aripi lungi, se obțin în F_1 musculițe cenușii și cu aripi lungi. Dacă de astă dată, spre deosebire de încrucișarea citată anterior, spre a demonstra fenomenul de *linkage*, se încrucișează o femelă din F_1 cu un mascul de culoare neagră și cu aripi vestigii, atunci se obțin în F_2 4 categorii de musculițe, adică tot atîtea cîte s-ar aștepta după prevederile legii a II-a a lui Mendel și anume cele două tipuri așa cum au intrat în încrucișare (negru-aripi vestigii și cenușiu-aripi lungi) și în plus recombinantele: cenușiu-aripi vestigii și negru-aripi lungi.

Aceste două ultime clase nu apar, însă, în proporția cerută de legea a II-a a lui Mendel, ci într-un procent caracteristic și fix pentru anumite gene și condiții exterioare date.

Scanned with OKEN Scanner

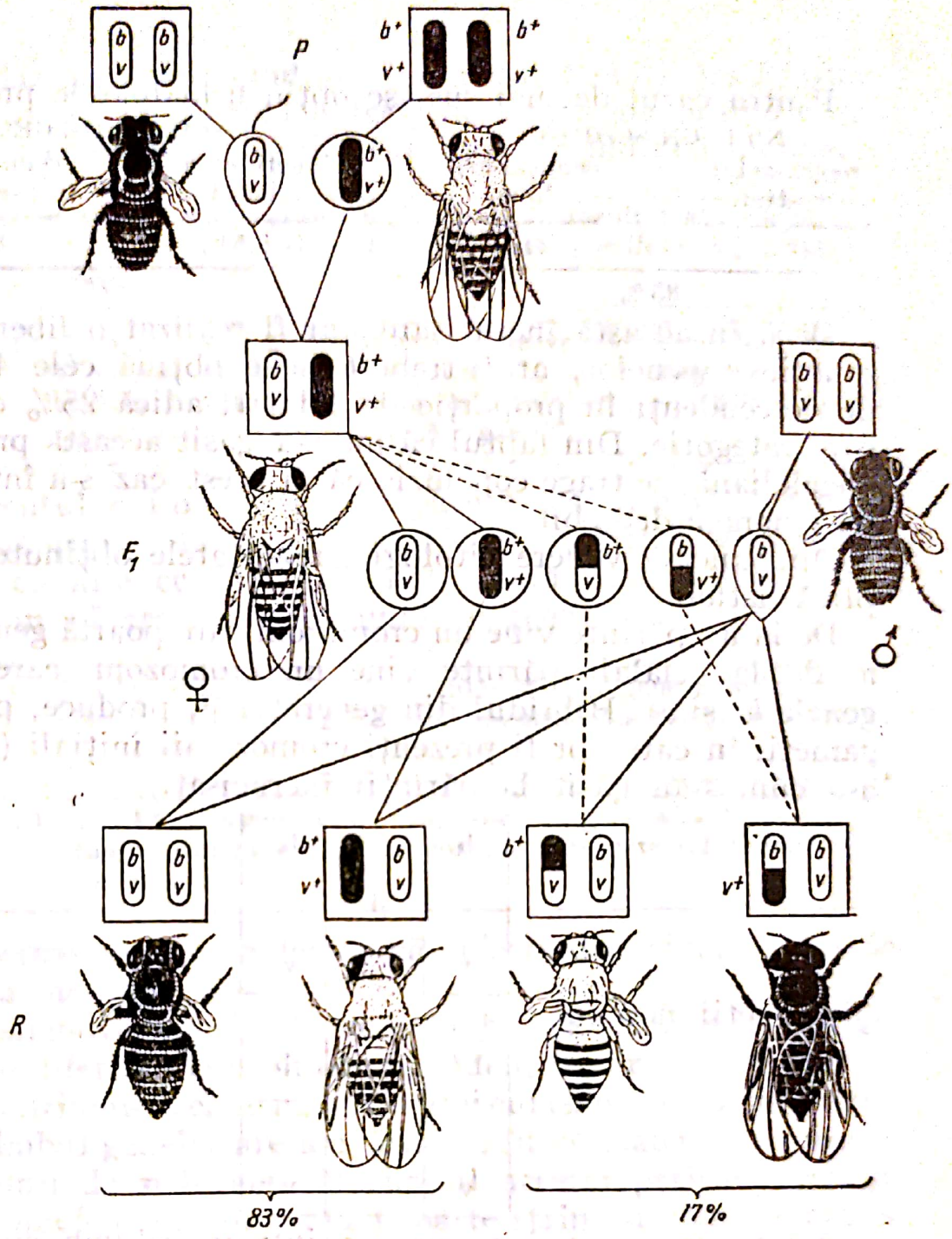


Fig. 5.2. Schimb de gene între două grupe de înlănțuire de la *Drosophila melanogaster* și interpretarea lor cromozomală. Formele parentale sînt reprezentate de o rasă neagră cu aripi vestigii și o rasă normală (cenușie și cu aripi lungi). Femela din F_1 se încrucișează regresiv cu un mascul recesiv în ambele însușiri, deci negru și cu aripi vestigii. Descendenții acestei încrucișări regresive apar în proporții caracteristice datorită schimbului de segmenți între cromozomii omologi (după K ü h n 1965, din experiențele lui M o r g a n).

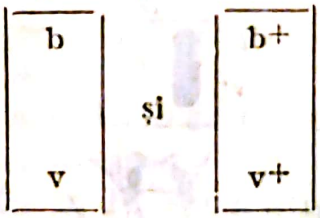
Pentru cazul de mai sus, se obţin următoarele procente:

NICI UN SCHIMB		SCHIMB DE GENE	
negru-aripi vestigii,	cenuşiu-aripi lungi	negru-aripi lungi	cenuşiu-aripi vestigii
41,5%	41,5%	8,5%	8,5%
83%		17%	

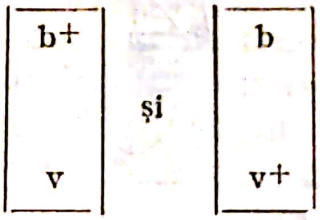
Dacă în această încrucişare s-ar fi realizat o liberă combinaţie a genelor, ar fi trebuit să se obţină cele 4 feluri de descendenţi în proporţie de 1:1:1:1, adică 25% din fiecare categorie. Din faptul că nu s-a găsit această proporţie mendeliană, se trage concluzia că în acest caz s-a întîmplat un fenomen deosebit.

Din punct de vedere citologic, rezultatele obţinute se explică astfel:

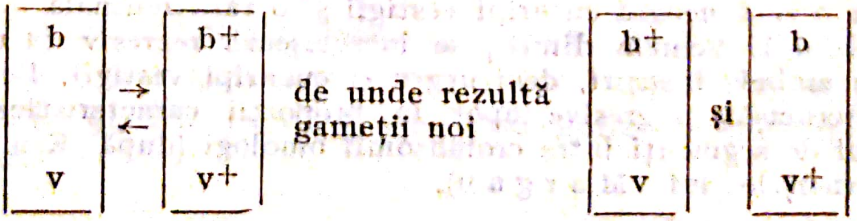
De la un părinte vine un cromozom care poartă genele *b* şi *v*; de la celălalt părinte vine un cromozom care aduce genele b^+ şi v^+. Hibridul din generaţia F_1 produce, pe lîngă gameţii în care vor fi prezenţi cromozomii iniţiali (intacţi, aşa cum s-au găsit la părinţii încrucişaţi),



şi gameţii noi cu



Aceşti gameţi noi se nasc printr-un schimb simplu al segmentelor de cromozomi, în care sînt localizate genele b^+ şi v^+, respectiv *b* şi *v*, adică:



Aşadar, în cazul cînd s-a încrucişat femela din F_1 (spre deosebire de cazul cînd a fost încrucişat masculul din F_1) se obţin cele patru diferite categorii de indivizi amintite.

5.7 CROSSOVER: o cromatidă formată ca rezultat al crossing-over-ului // — Sin. *Recombinantă rezultată din crossing-over.*

5.8 UNITATE DE CROSSOVER: o frecvenţă de schimb de 1 procent la genele înlănţuite; 1% de *crossing-over* este egal cu o unitate din harta înlănţuirilor // — Sin. *Unitate de schimb.* // — Sin. *Morganidă.*

Procentul noilor categorii apărute, ca urmare a schimbului de gene — în cazul citat 17% — exprimă *tăria înlănţuirii*; cu alte cuvinte cele 17% arată că din 100 cazuri numai în 17 are loc un schimb de gene.

5.9 ÎNLĂNŢUIRE PUTERNICĂ: înlănţuiri de gene situate destul de aproape în cromozom, din care cauză schimbul are loc rareori.

5.10 ÎNLĂNŢUIRE SLABĂ: înlănţuiri de gene situate la distanţe mari în acelaşi cromozom, între care schimbul are loc deseori.

Crossing-overul are loc după efectuarea sinapsisului în profaza meiozei.

Crossing-overul şi chiasma sînt, aşa cum am arătat, aspecte diferite ale aceluiaşi fenomen, fiecărui crossing-over corespunzîndu-i o chiasmă şi fiecărei chiasme un crossing-over.

Schimbul genelor are loc, aşadar, în perioada care precede diviziunii de reducere; în timpul acestei perioade cromozomii omologi vin în contact foarte strîns şi chiar se petrec unul peste celălalt aşa cum arată figura 5.3.

Cu cît genele sînt mai aproape localizate în cromozomi, cu atît se întîmplă mai rar o segmentare a cromozomilor între ele şi în consecinţă cu atît mai rar va avea loc un schimb de gene, adică un crossing-over.

Există deci, o corelaţie între noile categorii născute prin schimb de gene şi depărtarea genelor respective în cromo-

Scanned with OKEN Scanner

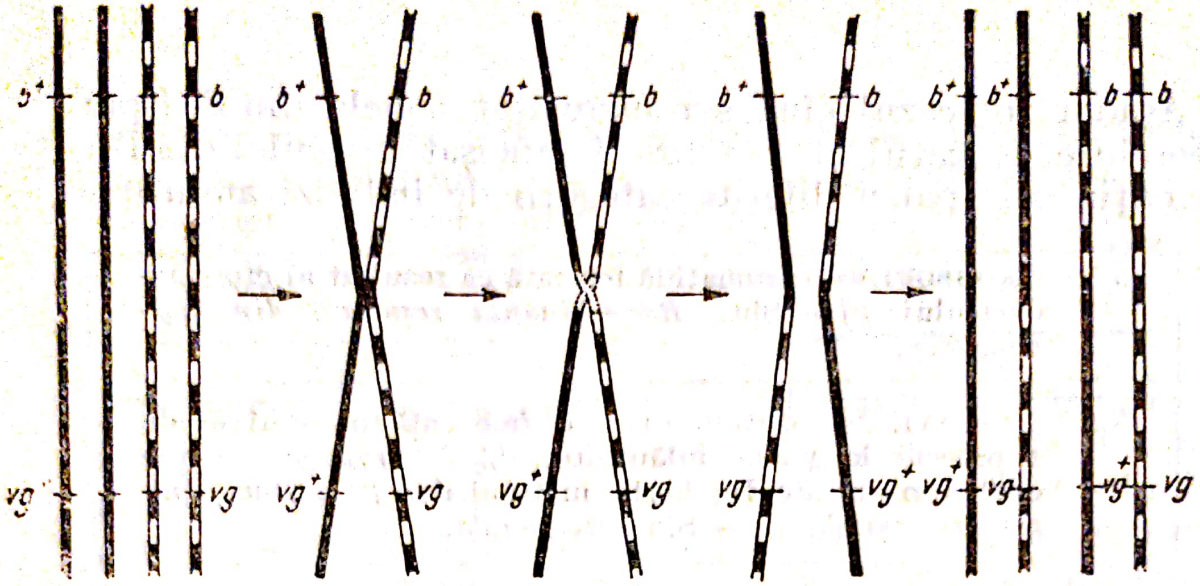


Fig. 5.3. Interpretarea recombinației între b^+—vg și b— vg^+ așa cum rezultă în urma crossing-overului, care constă în ruperea și reunirea într-un punct situat între locii celor două gene, a două dintre cele patru cromatide, care sînt alăturate în sinapis. În cele trei figuri mijlocii sînt reprezentate numai cromatidele recombinante (după S e r r a 1965).

zom; grație acestei corelații s-au putut calcula distanțele dintre genele aceluiași cromozom, putîndu-se alcătui astfel chiar hărți cromozomale pentru organismele la care s-au efectuat studii genetice mai ample.

Experiențe numeroase au arătat că între două gene anumite există o relație numerică bine definită, constantă, caracteristică acestor gene; de exemplu dacă dintr-o experiență a reieșit că gena *a* se găsește la 10% unități de crossover depărtare de gena *b*, în toate experiențele viitoare în aceleași condiții de mediu, vîrstă etc., se va găsi aceeași relație numerică între genele *a* și *b*, lucru ce nu se poate explica decît prin faptul că aceste două gene ocupă în cromozom locuri precise și care nu se schimbă.

Crossing-overul este un fenomen întîmplător, care poate avea loc, cu anumită probabilitate, în orice punct al cromozomului.

S t e r n (1930) a reușit să aducă dovezi genetice și citologice în sprijinul existenței crossing-overului. În acest scop el a încrucișat două linii de *Drosophila*, ai căror cromozomi *X* se deosebeau atît de la o linie la alta cît și de cromozomul normal *X* și anume:

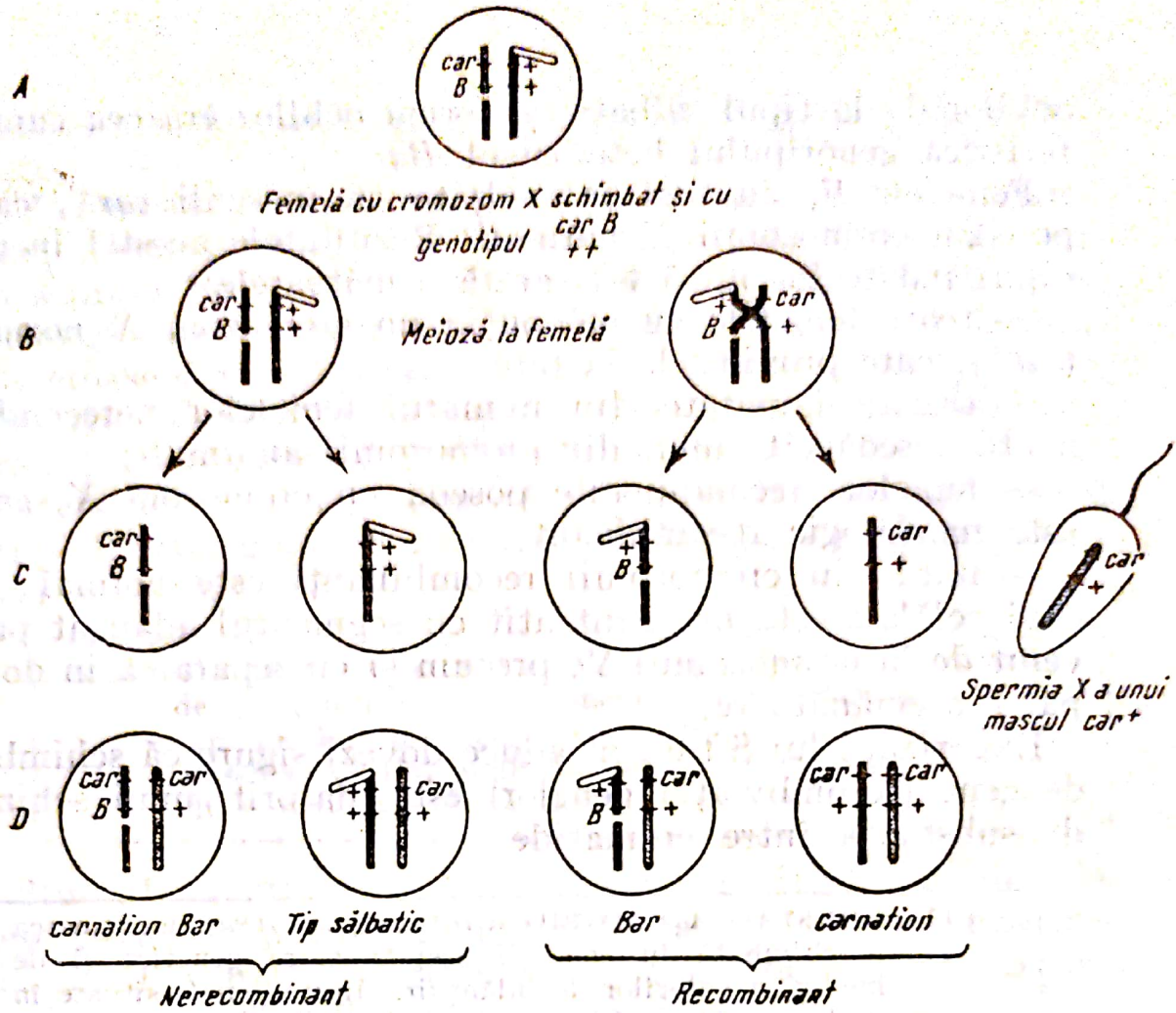


Fig. 5.4. Rezultatele experienței lui Stern, care a adus dovada genetică și citologică a crossing-overului la *Drosophila* (după Altenburg)

— linia 1 avea ambii cromozomi *X* rupți în două bucăți, ca urmare a tratamentului cu raze *X* și poseda două gene schimbate prin mutații și anume una dominantă pentru însușirea „ochi Bar" (*B*) și o genă recesivă pentru mutanta, caracterizată prin culoarea carnation (*car*) a ochilor;

— linia 2 avea un cromozom *X* prevăzut cu un segment din cromozomul *Y* și avea pentru ambele caractere (forma și culoarea ochilor) alele sălbatice.

S-au executat încrucișări cu scopul de a obține o femelă heterozigotă pentru *car* și *Bar* și care să posede cromozomi *X* deosebiți morfologic (fig. 5.4 A). Din punct de vedere fenotipic aceste femele F_1 erau caracterizate prin culoarea

ochilor de la tipul sălbatic și forma ochilor era cea caracteristică genotipului heterozigot *Bar*.

Femelele F_1 au fost încrucișate cu masculi car^+, care posedau cromozomii X normali. Rezultatele acestei încrucișări redate în fig. 5.4 D arată următoarele:

— toate femelele au cel puțin un cromozom X normal (car^+), care provine de la tată;

— fiecare jumătate din numărul femelelor nerecombinante posedă cîte unul din cromozomii anormali;

— femelele recombinante posedă un cromozom X, care este morfologic recombinant;

— unul din cromozomii recombinanți este normal, pe cînd celălalt este prevăzut atît cu segmentul adăugat provenit de la cromozomul Y, precum și cu separarea în două părți asemănătoare.

Experiența lui S t e r n aduce dovezi sigure că schimbul de gene (recombinația genelor) este datorit unui schimb de substanță între cromatide.

5.11 CONSTANȚA VALORILOR DE ÎNLĂNȚUIRE: menținerea neschimbată în condiții asemănătoare genetice și de mediu, a valorilor de înlănțuire dintre genele situate în același cromozom.

Constanța valorilor de înlănțuire este urmarea genetică a constanței distanței topografice dintre doi „loci" ai genelor din cromozomi. Constanța valorilor de înlănțuire se menține însă, numai în condiții identice de mediu. La o schimbare a acestora, se obțin alte valori de înlănțuire, respectiv de schimb (crossing-over). De exemplu la temperaturi scăzute (sub 13°) sau înalte (31°) se micșorează probabilitatea schimbului de gene. De asemenea, în segmentele cromozomale foarte apropiate de centromere, crossing-overul are o frecvență mai scăzută.

Procentul schimbului de gene este influențat și de vîrsta părinților, precum și de anumite gene.

Crossing-overul este influențat de asemenea și de sex; de exemplu, după cum am văzut, la masculii de la *Drosophila* nu are loc crossing-overul la meioză și din această

Scanned with OKEN Scanner

cauză nu se formează gameţi cu interschimb de gene înlănţuite.

Mecanismul crossing-overului nu este încă pe deplin clarificat şi este probabil ca el să fie diferit, după cum are loc un schimb între gene distincte sau între subunităţile unei aceleiaşi gene. În cazul crossing-overului între gene distincte, numeroase date dovedesc că are loc o rupere dublă în locuri omologe la două din cele patru cromatide ale bivalenţilor, urmată de reunirea în cruce a capetelor rupte.

Asemenea ruperi şi reuniri pot avea loc de mai multe ori pe lungimea unei cromatide, rezultînd astfel un crossing-over multiplu.

5.12 CROSSING-OVER MULTIPLU: mai multe schimburi de gene, respectiv de segmente ale aceluiaşi cromozom, care au loc în acelaşi timp. Probabilitatea realizării crossing-overului multiplu este cu atît mai mare cu cît şi lungimea cromozomului este mai mare (fig. 5.5).

Studiul cazurilor de crossing-over multiplu a dus la descoperirea faptului că, în unele cazuri, frecvenţa apariţiei unui schimb de gene într-o anumită zonă a cromozomului este modificată atunci cînd are loc un alt schimb de gene într-o zonă vecină. Acest fenomen a căpătat numele de interferenţă.

5.13 INTERFERENŢĂ (de la lat. *inter*, între şi *ferire*, a lovi): micşorarea probabilităţii unui al doilea crossing-over în segmentele apropiate, din cauza ivirii unui crossing-over într-un anumit loc al cromozomului.

Interferenţa se exprimă de obicei prin aşa-numitul *factor de coincidenţă*, care indică raportul dintre cross-overii dubli observaţi şi cross-overii dubli aşteptaţi. Dacă factorul de coincidenţă este 1, atunci nu există interferenţă; dacă este însă egal cu 0, atunci interferenţa este pozitivă şi deplină. În cazul crossing-overului între subunităţi foarte apropiate ale genelor s-au semnalat şi cazuri de interferenţă negativă, adică apariţia unui crossing-over într-un anumit punct a determinat creşterea frecvenţei schimburilor în zona înve-

Scanned with OKEN Scanner

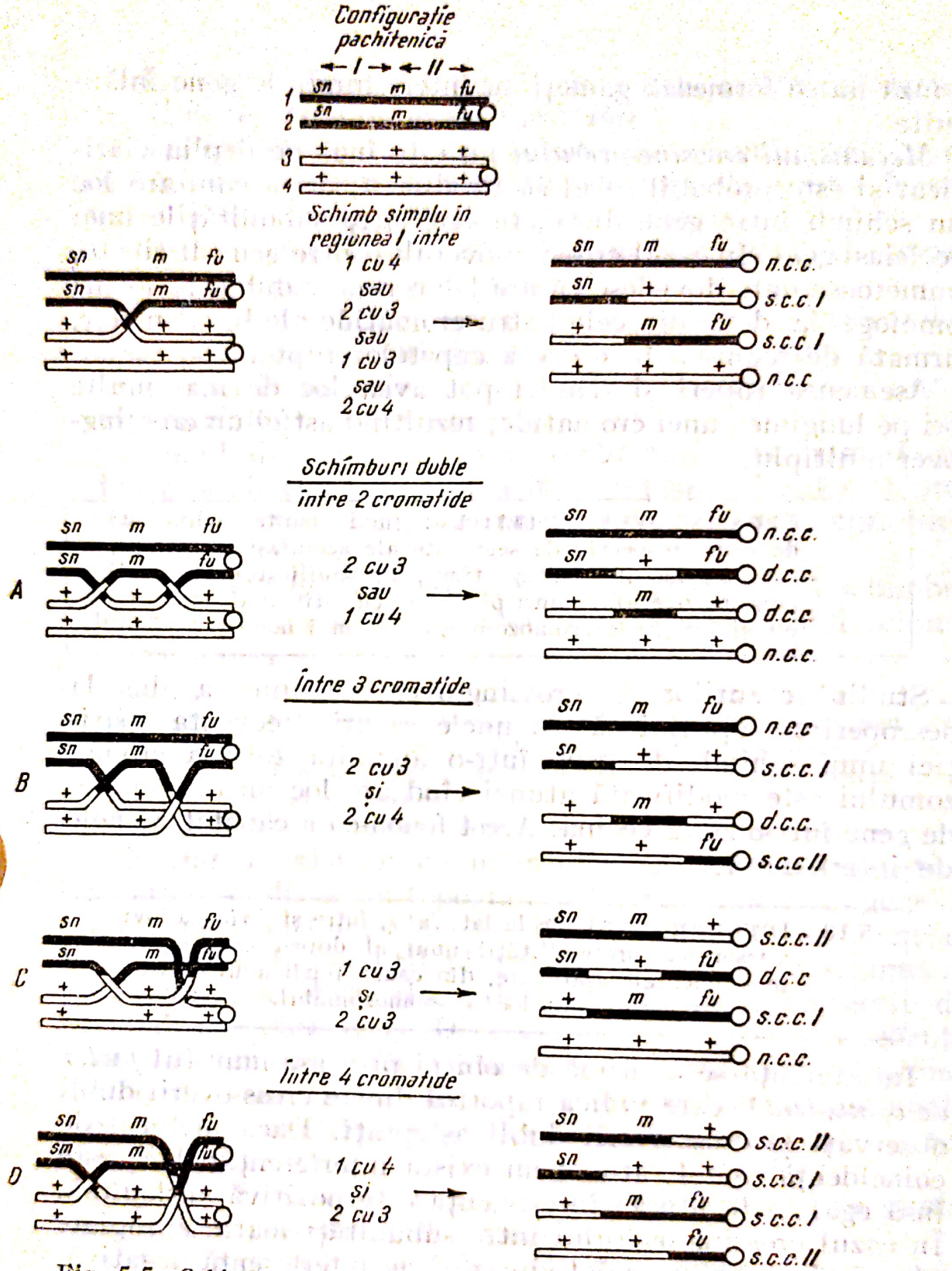


Fig. 5.5. *Schimburi multiple cuprinzînd patru cromatide numerotate ca în figura de mai sus*

Dacă se totalizează numărul cromatidelor rezultate din schimburile duble, patru s-au găsit a fi în *n.c.c.*, patru sînt *s.c.c. I*, patru sînt *s.c.c. II* și patru sînt *d.c.c*; *n.c.c.* (cromatide fără crossing-over); *d.c.c* (cromatide cu dublu crossing-over); *s.c.c. I* (cromatide cu un singur crossing-over în regiunea *I*); *s.c.c. II* (cromatide cu un singur crossing-over în regiunea II) (după K i n g 1965)

Scanned with OKEN Scanner

cinată. Acest fenomen sugerează că mecanismul crossing-overului între subunităţile genei este diferit de cel al crossing-overului genic.

5.14 COINCIDENŢĂ: raportul exprimat ca fracţie zecimală, dintre numărul cross-overilor dubli observaţi şi numărul celor calculaţi, care s-ar fi realizat dacă ruperile duble de cromozomi nu s-ar fi influenţat reciproc; această influenţare se datoreşte în cele mai multe cazuri faptului că un schimb de factori într-o regiune a cromozomilor fereşte de schimb de factori regiunile vecine.

În unele cazuri ruperea şi reunirea cromatidelor poate avea loc între porţiuni neomologe ale cromozomilor şi, în acest caz, se vorbeşte despre „crossing-over ilegitim".

5.15 CROSSING-OVER ILEGITIM: crossing-overul care se realizează la locuri neomologe şi datorită căruia apar mutaţii cromozomale sau „aberaţii cromozomale".

Un caz special îl reprezintă crossing-overul întîlnit de exemplu la *Drosophila*, între cromozomii *X* şi *Y*, cromozomi diferiţi care, în general, nu prezintă porţiuni omologe.

5.16 CROSSING-OVER ÎNTRE CROMOZOMII *X* ŞI *Y*: schimb de segmenţi între cromozomii *X* şi *Y*, care se realizează rar (1 : 2 000) şi datorită căruia apar cromozomi *X*, care sînt prevăzuţi cu braţul scurt sau cel lung de la cromozomul *Y*.

De regulă, fenomenul de crossing-over apare în timpul meiozei cînd, datorită conjugării cromozomilor analogi, este posibil un schimb de segmente cromozomale. În unele cazuri însă, şi anume mai frecvent la *Drosophila*, o împerechere a cromozomilor omologi are loc şi în celulele somatice, ceea ce permite apariţia aşa-numitului crossing-over somatic.

5.17 CROSSING-OVER SOMATIC: schimb de gene care are loc în celule somatice, în special în ţesuturile dipterelor (de exemplu, la *Drosophila*), la porumb etc.

S t e r n (1936) a fost cel dintîi care a semnalat existenţa crossing-overului somatic la *Drosophila*. De atunci acest fenomen a fost constatat în ţesuturile somatice şi la alte plante şi animale, însă cu o frecvenţă de mii de ori mai scăzută decît crossing-overul germinal.

Crossing-overul prezintă o mare importanţă pentru evoluţie ca şi pentru ameliorarea plantelor şi animalelor, deoarece permite să se obţină tipuri, soiuri şi rase, care pot fi recombinante valoroase, provenite prin schimburi de gene între cromozomii omologi. Datorită recombinantelor obţinute, ca urmare a crossing-overului, se măreşte mult baza variabilităţii şi, în consecinţă, posibilităţile de evoluţie.

Prin studiile asupra crossing-overului s-a putut să se aprofundeze mecanismul genetic şi să se cerceteze mai amănunţit natura genei.

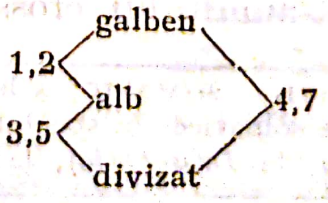
5.3. ORÎNDUIREA LINIARĂ A GENELOR ÎN CROMOZOM

5.18 ORINDUIREA LINIARĂ A GENELOR IN CROMOZOM: principiu de ereditate stabilit de M o r g a n şi şcoala lui, potrivit căruia genele sînt înşiruite liniar în cromozom.

Proba cea mai elocventă că genele sînt înşiruite liniar în cromozom o aduc datele, care se obţin din cercetările asupra fenomenelor de linkage şi de crossing-over.

Dacă *a*, *b* şi *c* sînt genele date şi dacă se cunosc raporturile de înlănţuire între *a* şi *b*, precum şi cele între *b* şi *c*, atunci se poate deduce şi valoarea *ac*, care este sau $ab+bc$ sau $ab—bc$.

Dacă se iau distanţe aşa de mici între gene încît să nu aibă loc un schimb dublu de gene care încarcă aparent calculul, atunci se obţine exact suma sau diferenţa corespunzătoare aşteptărilor; de exemplu, într-o experienţă la *Drosophila* au venit de la un părinte, factorii înlănţuiţi: galben, alb, divizat. Valorile de schimb rezultate au fost:



Coincidența aceasta izbitoare nu poate fi explicată altfel decît presupunînd că factorii sînt orînduiți liniar în cromozomi.

Organizarea liniară a materialului genetic din cromozomi este condiția esențială pentru autoreproducerea cromozomului. Numai astfel celulele fiice pot primi în doză egală informația ereditară.

Concepția despre orînduirea liniară a genelor a căpătat o confirmare foarte elocventă prin experiențele lui Wollman și Jacob (1956) asupra conjugării la bacterii.

5.19 CONJUGAREA BACTERIANĂ (de la lat. *cum*, împreună și *jugare*, a înjuga): una din modalitățile de recombinare genetică la bacterii, care se realizează prin trecerea unei părți a materialului genetic al unei bacterii donor, într-o altă bacterie recipient, prin intermediul unei punți citoplasmatice, formate între cele două bacterii aflate în contact.

Efectuarea conjugării bacteriene necesită prezența în bacteriile donor a unui factor epizomic denumit factorul de fertilitate *F*, care se poate găsi fie independent în citoplasma bacteriilor (la bacteriile F^+) fie integrat în cromozomul bacterian (la bacteriile *Hfr* sau *Vhf*).

În experiențele lor Wollman și Jacob au provocat începerea unui proces de conjugare amestecînd o linie bacteriană *Hfr* capabilă să funcționeze ca donor cu una F^-, diferită de linia donor, prin mai multe gene, ca recipient. Întrerupînd conjugarea după diferite intervale de timp, ei au constatat că transmiterea genelor bacteriei donor se face într-o ordine strictă, corespunzătoare poziției genelor în cromozom (fig. 5.6).

5.4. NUMĂRUL LIMITAT AL GRUPELOR DE ÎNLĂNȚUIRE

5.20 NUMĂRUL LIMITAT AL GRUPELOR DE ÎNLĂNȚUIRE: principiu de ereditate stabilit de Morgan și școala lui și care este urmarea firească a localizării genelor în cromozomi. Potrivit acestui principiu, nu pot să existe mai multe grupe de înlănțuire decît numărul haploid de cromozomi, deci decît numărul perechilor de cromozomi.

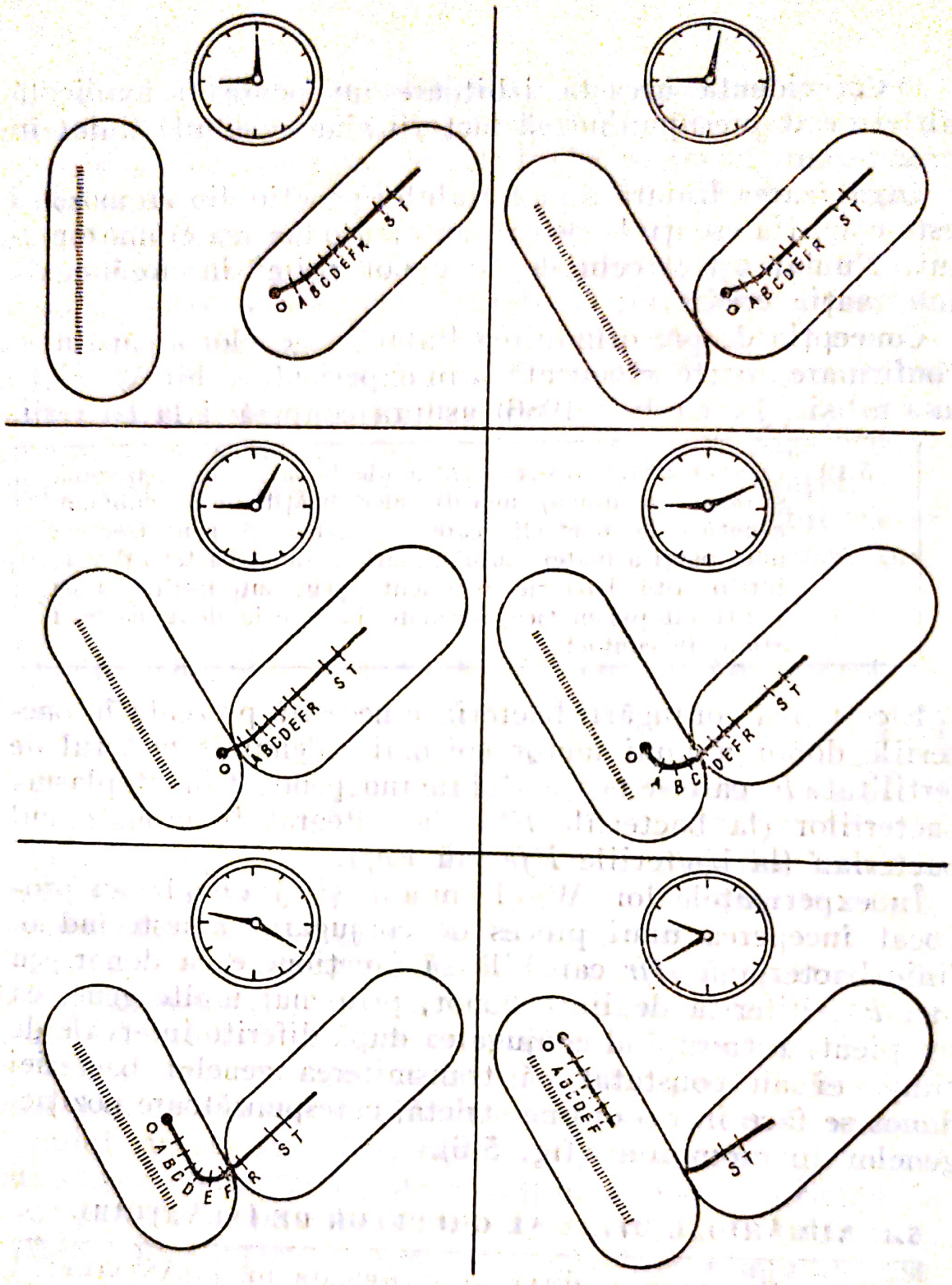


Fig. 5.6. O reprezentare diagramatică reprezentînd secvența fenomenelor presupuse a avea loc în timpul transferului genetic unidirecțional prin conjugare, la *Escherichia coli* (după K i n g 1965).

Scanned with OKEN Scanner

Cercetările de pînă acum au adus dovezi puternice în sprijinul acestui principiu. Astfel, la *Drosophila*, cele peste 400 de gene sînt grupate în 4 grupe, deci atîtea grupe cîte perechi de cromozomi are această musculiță; pentru fiecare din genele descoperite și cercetate pînă acum s-a putut găsi locul într-unul din cei 4 cromozomi.

La *Antirrhinum majus* cele 440 mutante (S t u b b e 1966) sînt localizate în opt grupe de înlănțuire, corespunzătoare celor 8 perechi de cromozomi.

La toate plantele și animalele la care s-a studiat pînă acum mai amănunțit constituția genetică, s-a găsit că numărul grupelor de înlănțuire nu a întrecut niciodată numărul haploid de cromozomi.

5.5. HĂRȚILE CROMOZOMALE

Pe baza datelor obținute din studiul înlănțuirilor și schimbului de gene, este posibil să se determine locul pe care fiecare genă îl ocupă în cromozom. În acest fel s-au putut alcătui așa-numitele hărți cromozomale.

5.21 HĂRȚILE CROMOZOMALE: reprezentarea grafică a locilor pe care diferitele gene le ocupă în cromozomii unui organism.

Cartarea se realizează cu ajutorul încrucișărilor dintre părinți, deosebiți prin caractere determinate de gene care se găsesc în același cromozom sau în cromozomi deosebiți. Caracterele care se comportă liber în încrucișări, se dovedesc a fi condiționate de gene, care se găsesc în cromozomi diferiți. Cînd, însă, caracterele merg întotdeauna, sau adesea „legate" unul de altul, aceasta dovedește că genele corespunzătoare se găsesc în același cromozom. Pe baza numărului cross-over-ilor obținuți (ținînd seama și de cross-overii dubli) se calculează distanța la care se găsesc genele respective în cromozomi.

În acest fel, un procent de crossing-over este reprezentat prin o unitate pe harta cromozomului respectiv.

Exemplul următor, citat de L e v i n e (1962), va arăta modul cum se întocmesc hărțile cromozomale; astfel, la *Drosophila* există în cromozomul *X* trei alele: *y* (*yelow*) pentru culoarea galbenă a corpului, *ec* (*echinus*) pentru asperitatea ochilor și *ct* (*cut*) pentru aripi tăiate (segmentate). Dacă se încrucișează un mascul sau o femelă din linia *y ec ct* cu tipul sălbatic, atunci se obține în F_1 fenotipul sălbatic și femelele sînt heterozigote pentru toți cei trei loci $\left(\frac{y\ ec\ ct}{+\ +\ +}\right)$. Întrucît *y*, *ec* și *ct* sînt localizați în cromozomul sexului, masculii vor aparține toți tipului sălbatic $\frac{+\ +\ +}{\longrightarrow}$.

Femelele din F_1 vor forma opt tipuri diferite de gameți și anume: *y ec ct*, + + +, *y* + +, + *ec ct*, *y ec* +, + + *ct*, *y* + *ct* și + *ec* +. Ce frecvență au aceste tipuri de gameți ne-o dovedește încrucișarea regresivă, ale cărei rezultate indicate în tabelul 5.1, ne arată următoarele:

— prima clasă (*A*) cuprinde tipurile parentale nerecombinante: *y ec ct* și + + +; merită să fie reliefat că această clasă cuprinde cel mai mare număr de descendenți;

— a doua clasă (*B*) cuprinde recombinante de genotipul *y* + + și + *ec ct*;

— clasa a treia (*C*) cuprinde recombinante de genotipul *y ec* + și + + *ct*;

— clasa a patra (*D*) are puține recombinante de tipul *y* + *ct* și + *ec* +.

Distanța între acești trei loci se calculează determinînd frecvența recombinației pentru fiecare pereche de loci. De exemplu au apărut 154 de musculițe, care sînt recombinante pentru *y* și *ec*, ele aparținînd claselor *B* și *D* din tabelul 5.1. Recombinația între *y* și *ec* este în consecință de 5,4%. În același fel din cele 585 recombinante pentru loci *ec* și *ct*, care se găsesc în clasele *C* și *D*, calculăm frecvența recombinației dintre acești loci, care este de 20,3%. Clasele *B* și *C* cuprind recombinante între *y* și *ct*; pentru

Tabelul 5.1

ÎNLĂNȚUIRE ȘI RECOMBINAȚIE ÎNTRE *y*, *ec* ȘI *ct* LA *Drosophila*

$y^+ y^+ ec^+ ec^+ ct^+ ct^+ \times yy\ ec\ ec\ ct\ ct$

	Fenotipuri			Număr	
	y	*ec*	*ct*	1 071	Nici un crossing-over
A	+	+	+	1 080	
	y	+	+	78	Crossing-over
B	+	*ec*	*ct*	66	simplu între *y* și *ec*
	y	*ec*	+	282	Crossing-over simplu între *ec* și *ct*
C	+	+	*ct*	293	
	y	+	*ct*	4	Crossing-over dublu; unul între
D	+	*ec*	+	6	*y* și *ec*, celălalt între *ec* și *ct*
				2 880	

acești loci frecvența recombinației este de 24,9%. Aceste valori ne dau posibilitatea să înșiruim în harta cromozomală loci *y*—*ec* la distanța de 5,4%, *y*—*ct* la 24,9% etc.

După descoperirea principiilor de ereditate de către Morgan și școala lui, s-a desfășurat o muncă intensă pentru alcătuirea de hărți cromozomale la organismele la care se cunoșteau mai multe gene. Hărțile cromozomale cele mai complet alcătuite sînt la *Drosophila melanogaster* (fig. 5.7 și tabelul 5.2) și la porumb (fig. 5.8).

Multe înlănțuiri de gene s-au găsit și la *Antirrhinum majus*, la care s-a întocmit, de asemenea, o hartă cromozomală (fig. 5.9), prima schiță de hartă cromozomală fiind făcută de Săulescu (1925) în lucrarea de doctorat „Contribuții la harta cromozomală de la *Antirrhinum majus*".

La grîu s-a reușit de curînd cu ajutorul tehnicii aneuploizilor să se alcătuiască harta cromozomului 7*B* (fig. 5.10).

Cartarea cromozomilor umani a fost în ultima vreme promovată prin noi metode statistice, cu ajutorul cărora au putut fi identificate mai multe gene în cromozomii *X*. De asemenea, au putut fi stabilite mai multe înlănțuiri de gene în autozomi.

Scanned with OKEN Scanner

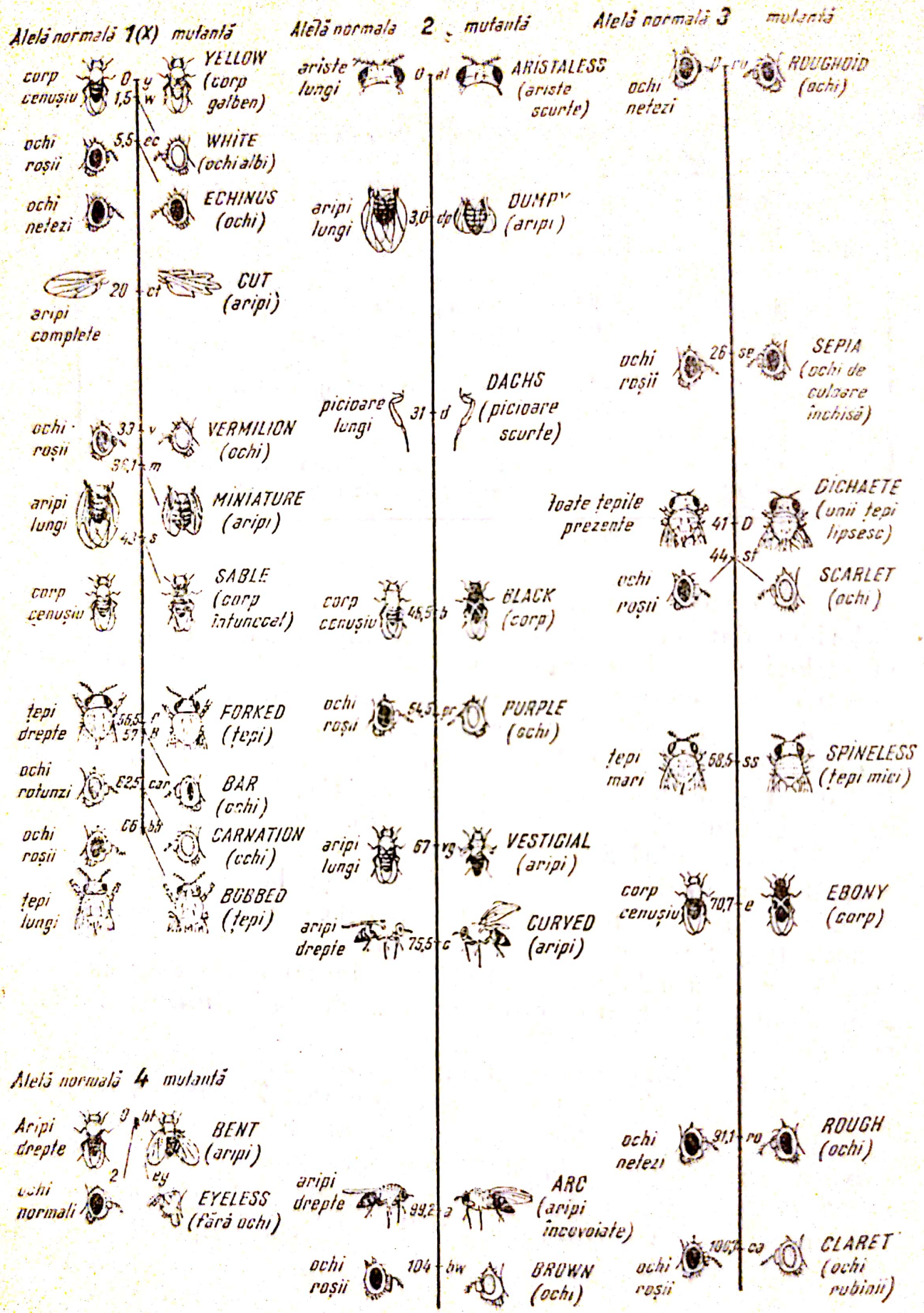


Fig. 5.7. O parte din harta cromozomală de la *Drosophila melanogaster* (după A l t e n b u r g)

Tabelul 5.2

GRUPELE DE ÎNLĂNȚUIRE LA *Drosophila melanogaster* după Timoféeff-Ressovsky

Cromozomul I (x)

0,0	Hw	Hairy wing
0,0	y	yellow
0,0	sc	scute
0,±	sta	stubarista
0,6	br	broad
0,8	pn	prune
1,5	w	white
2,9	spl	split
3,0	fa	facet
3,1	Ax	Abruptex
4,5	A	Abnormal
4,6	dm	diminutive
5,5	ec	echinus
6,9	bi	bifid
7,3	peb	pebbled
7,5	rb	ruby
11,0	rg	rugose
13,6	ex	curlex
13,7	cv	crossveinless
15,0	rux	roughex
16,3	vs	vesiculated
16,5	cl	club
17,8	shf	shifted
18,0	ptg	pentagon
18,9	cm	carmine
20,0	ct	cut
21,0	sn	singed
23,0	oc	ocelliless
23,8	cro	crown
24,3	dd	displaced
27,5	t	tan
27,7	lz	lozenge
32,8	ras	raspberry
33,0	v	vermilion
35,8	tb	tiny bristle
36,1	m	miniature
36,2	dy	dusky
36,2	Mk	Minute-k
38,3	fw	furrowed
41,9	wy	wavy
43,0	s	sable
44,4	g	garnet
44,5	ty	tiny
45,2	na	narrow abd
45,6	cx-b	curlex-b
51,5	scd	scalloped
53,5	sl	small wing
54,1	mc	microchaete
54,4	un	uneven
54,5	r	rudimentary
55,±	if	inflated
56,6	Mo	Minute-o
56,7	f	forked
57,0	B	Bar
59,±	vb	vibrissae
59,2	od	outstretched
59,2	sy	small eye
59,4	Bx	Beadex
59,5	fu	fused
59,7	Tn	Thin wing
62,5	sw	short wing
62,5	car	carnation
62,7	Mn	Minute n
63,±	fo	folded
65,6	cf	cleft
66,0	bb	bobbed
70,±	CENTROMER	

Cromozomul II

0,0	al	aristaless
0,±	net	net
0,1	ex	expanded
0,3	ds	dachsous
1,3	S	Star
4,0	ho	heldout
7,±	Cy	Curly
8,2	lgl	lethal(2)gl
11,0	ed	echinoid
12,0	ft	fat
12,±	G	Gull
13,0	dp	dumpy
13,0	Mz	Minute-z
16,5	cl	clot
17,5	pi	pi
22,0	Sp	Sternopleurals
24,±	spd	spade
24,5	gt-4	giant-4
30,±	fp	flipper
31,0	d	dachs
36,±	Si	Ski
40,±	tkd	thickoid
41,0	J	Jammed
44,0	ab	abrupt
48,5	b	black
48,7	j	jaunty
51,0	rd	reduced
51,±	pu	pupal
53,±	rn	rotund
53,9	hk	hook
54,5	pr	purple
54,8	Bl	Bristle
54,9	Jg	Jagged
55,0	lt	light
55,0	CENTROMER	
55,1	rl	rolled
55,1	stw	straw
55,3	tk	thick
56,±	Rw	Rough wing
57,5	cn	cinnabar
58,±	std	staroid
58,5	blo	bloated
61,±	Np	Notopleural
62,0	en	engrailed
63,0	chl	chaetelle
66,7	sca	scabrous
67,0	vg	vestigial
71,1	cg	comb gap
72,0	L	Lobe
72,3	kn	knot
74,0	gp	gap
75,5	c	curved
79,±	pwc	pink-wing-c
80,±	trm	trimmed
82,0	fj	four jointed
83,±	nw	narrow
87,5	Mb	Minute-b
89,±	sm	smooth
91,9	M-173	Minute-173
93,3	hy	humpy
99,2	a	arc
100,5	px	plexus
101,2	Ml^1	Minute-l^1
104,5	bw	brown
104,7	mi	minus
106,4	pd	prupleoid
106,7	ll	lanceolate
106,7	mr	morula
107,0	sp	speck
107,3	bs	blistered
108,±	Df-M33a	Df-Minute 33a

Cromozomul III

0,0	ru	roughoid
0,2	ve	veinlet
4,4	R	Roughened
15,±	a-3	abnormal-3
19,2	jv	javelin
20,0	dv	divergent
20,±	Mé	Moiré
23,0	Hn	Henna
26,0	se	sepia
26,5	h	hairy
30,±	cur	curvoid
35,±	rs	rose
37,0	rt	rotated
39,3	app	approximated
40,2	tt	tilt
40,4	D	Dichaete
40,4	Mh	Minute-h
40,5	Ly	Lyra
41,0	Gl	Glued
43,2	th	thread
43,4	mb	minusbar
44,0	st	scarlet
44,±	dh	dihedral
45,7	pb	proboscipedia
46,0	CENTROMER	
46,±	eg	eagle
46,8	ri	radius incompletus
47,5	Dfd	Deformed
48,0	p	pink
48,+	Bd	Bubble
48,+	Hu	Humeral
48,7	by	blistery
49,7	ma	maroon
50,0	cu	curled
56,±	sh	short wing
58,2	Sb	Stubble
58,3	cvc	crossveinless-c
58,5	ss	spineless
58,7	bx	bithorax
62,0	sr	stripe
63,0	gl	glass
64,5	sed	sepiaoid
66,2	Dl	Delta
68,8	M-B	Minute-B
69,5	H	Hairless
70,7	e	ebony
75,7	cd	cardinal
76,2	wo	white ocelli
77,±	obt	obtuse
79,7	M124	Minute-124
80,±	Mw	Minute-w
80,±	MFla	Minute-Fla
83,5	la	lethal-a
84,5	M36e	Minute 36e
87,±	Mbe	Minute-beta
88,±	mah	mahoganj
90,0	Pr	Prickly
90,2	Mj	Minute-j
91,1	ro	rough
93,±	cmp	crumpled
93,8	Bd	Beaded
94,1	Pt	Pointed
95,5	su-pr	suppressor-pr
98,0	ra	rasé
100,7	ca	claret
101,0	M	Minute
105,0	Mg	Minute-g

Cromozomul IV

0,0	CENTROMER	
0,0	bt	bent
0,0	DfM4	Df Minute-4
0,0	ci	cubitus interruptus
0,0	ar	abdom. rot.
0,0	gvl	grooveless
0,0	Scu	Scutenic
0,1	sv	shaven
0,2	ey	eyeless
?	spa	spartkling

Scanned with OKEN Scanner

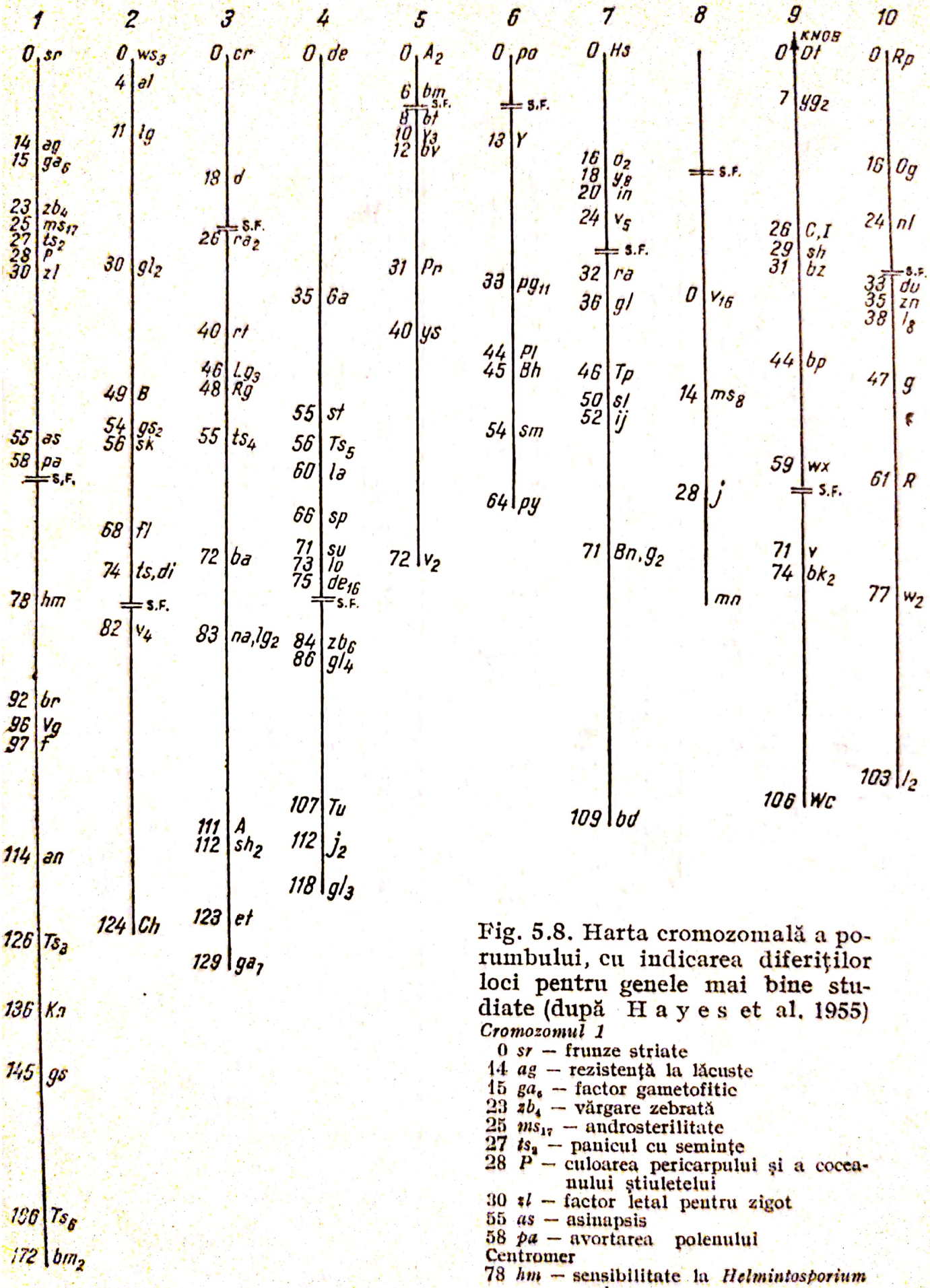


Fig. 5.8. Harta cromozomală a porumbului, cu indicarea diferiților loci pentru genele mai bine studiate (după H a y e s et al. 1955)

Cromozomul 1

0 *sr* — frunze striate
14 *ag* — rezistență la lăcuste
15 ga_6 — factor gametofitic
23 zb_4 — vărgare zebrată
25 ms_{17} — androsterilitate
27 ts_2 — panicul cu semințe
28 *P* — culoarea pericarpului și a cocean-ului știuletelui
30 *zl* — factor letal pentru zigot
55 *as* — asinapsis
58 *pa* — avortarea polenului

Centromer

78 *hm* — sensibilitate la *Helmintosporium carbonum*

Scanned with OKEN Scanner

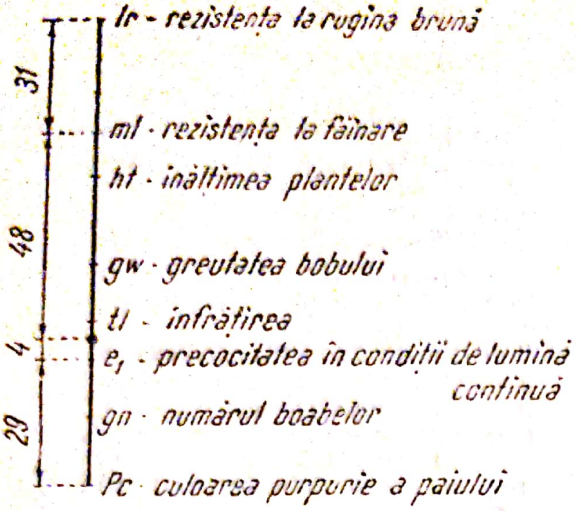


Fig. 5.10. Harta cromozomului 7 B la grîu (după L a w C. N. 1967)

Cel mai promițător obiect de cercetare pentru cartarea genelor îl constituie însă, fără îndoială, bacteriofagii, datorită tehnicilor favorabile de cercetare introduse în ultimul timp. Astfel, au putut fi localizate într-o singură grupă de înlănțuire, pe baza datelor de recombinare, circa cincizeci de poziții genetice.

5.6. ÎNSEMNĂTATEA OPEREI LUI MORGAN

Cercetările lui M o r g a n și colaboratorilor lui la *Drosophila* au adus cele mai puternice dovezi în sprijinul teoriei cromozomale a eredității; experiențele lui M o r g a n și școlii lui au reușit să demonstreze că fiecare genă ocupă în cromozom un anumit loc (*locus*) precis determinat și că prin analiza genetică a încrucișărilor, sprijinite deseori de metode citologice, se pot elabora — la plantele și animalele la care s-au descoperit multe gene — pentru toți cromozomii, hărți genice, unde genele sînt înșiruite strict liniar în cromozomi.

Prin aceste lucrări M o r g a n și școala lui au adus la promovarea științei ereditare una din cele mai importante contribuții, care a fost punctul de plecare pentru teoriile moderne de genetică.

Răsunătoarele descoperiri ale lui M o r g a n au constituit cea mai importantă etapă în genetică, după elaborarea renumitelor legi de ereditate ale lui M e n d e l.

Scanned with OKEN Scanner

(Fig. 5-8 — continuare)

92 *br* — internodii scurte (brahitic)
96 *vg* — glume rudimentare
97 *f* — frunze fin haşurate
114 *an* — stamine pe ştiulete
126 Ts_3 — panicul cu seminţe
136 *Kn* — frunză noduroasă
145 *gs* — frunze vărgate cu verde închis
166 Ts_6 — panicul cu seminţe
172 bm_2 — nervura mediană brună

Cromozomul 2

0 ws_1 — tulpini şi teci albe
4 *al* — albirea treptată a plantulelor
11 *lg* — frunză erectă, fără ligulă
30 gl_2 — plantule lucioase
49 *B* — intensificator al culorii plantelor
54 gs_2 — frunze vărgate cu verde închis
56 *sk* — lipsa pistilelor
68 *fl* — „floury" — endosperm făinos
74 *ts*, d^1 — panicul cu seminţe
— dezintegrarea endospermului

Centromer

82 v_4 — plantule verzi gălbui
124 *Ch* — pericarp ciocolatiu

Cromozomul 3

0 *cr* — frunze încovoiate la bază
18 *d* — piticire
26 ra_2 — ştiulete ramificat
40 *rt* — absenţa rădăcinilor
46 Lg_3 — absenţa unei părţi a ligulei
48 *Rg* — frunze sfîşiate
55 ts_4 — panicul cu seminţe
72 *ba* — plante sterile
83 *no*, lg_2 — piticire — absenţa ligulelor
111 *A* — culoare antocianică
112 sk_2 — endosperm sbîrcit
123 *et* — endosperm gravat
129 ga_7 — factor gametofitic

Cromozomul 4

0 *de* — dezvoltare incompletă a endospermului
35 *Ga* — factor gametofitic
55 *st* — cromozomi „lipicioşi"
56 Ts_5 — panicul cu seminţe
60 *la* — „lazy" — plante culcate
66 *sp* — polen mărunt
71 *su* — endosperm zaharat
73 *la* — factor letal pentru ovule
75 de_{16} — dezvoltare incompletă a endospermului letal

Centromer

84 zb_3 — vărgare zebrată
86 gl_4 — plantule lucioase
107 *Tu* — ştiulete tunicat
112 *j.2* — vărgare „japoneză"
118 *gl* 3 — plantule lucioase

Cromozomul 5

0 A_2 — culoare antocianică (complementar cu A)
6 *bm* — nervură mediană brună

Centromer

8 *bt* — endosperm fragil
10 v_3 — plantule gălbui — devin curînd verzi
12 *bv* — plante scunde
31 *Pr* — aleuronă purpurie
40 *ys* — vărgare cu galben
72 v_2 — plantule gălbui devin încet verzi

Cromozomul 6

0 *po* — polimitotie — parţial steril
13 *Y* — endosperm galben
33 pg_{11} — plantule verzui pal
44 *Pl* — plantă purpurie
45 *Bh* — aleuronă pătată
54 *sm* — stigmate roz
64 *py* — plante „pigmei"

Cromoromul 7

0 *Hs* — teci păroase
16 o_2 — endosperm opac
18 y_8 — endosperm galben limoniu
20 *in* — intensificator pentru culoarea aleuronei
24 v_5 — plantule, care sînt galben-verzui la început şi apoi se înverzesc
32 *ra* — ştiulete ramificat
36 *gl* — plantule lucioase
46 *Tp* — Teopod (plante cu înfrăţire mare, frunze înguste, „ştiuleţi mulţi")
50 *sl* — frunze crestate
52 *ij* — tipul Iojap (frunze vărgate)
71 *Bn* — aleuronă castanie
g_2 — frunze aurii
109 *bd* — ştiuleţi ramificaţi şi fără mătase

Cromozomul 8

Ov_{16} = plantule virescens
14 ms_8 = androsteril 8
28 *j* = japonica (frunze şi teci vărgate)

Cromozomul 9

0 — *knob* (protuberanţă) terminală a cromozomului)
Dt — aleuronă pătată
7 vg_2 — galben verzui-2 (plantule şi plante)
26 *C* — culoarea aleuronei
I — inhibitor pentru culoarea aleuronei
29 *sh* — endosperm sbîrcit
31 *bz* — modificator al culorii în prezenţa diferitelor combinaţii de *BPl*.
44 *bp* — pericarp castaniu
59 *vox* — endosperm ceros
71 *v* — plantule gălbui, care înverzesc relativ repede
74 bk_2 — tulpini şi frunze fragile după apariţia paniculului
106 *Wc* — calotă albă (cu prezenţa endospermului galben)

Cromozomul 10

0 *Rp* — rezistenţă la rugina frunzelor (rasa fiziologică 3 de Puccinia sorghi)
16 *Og* — vărgare a frunzelor care apare după stadiul de 5—6 frunze
24 *nl* — frunze înguste
33 *du* — superzaharat (în prezenţa genei *su*)
35 *zn* — necroză zebrată
38 l_8 — luteus-8
47 *g* — auriu (plante de culoare verde-gălbui)
61 *R* — aleuronă şi plantă colorată
77 W_2 — plăntuţe albe-2 (letal)
103 I_2 — luteus-2 (letal)

Scanned with OKEN Scanner

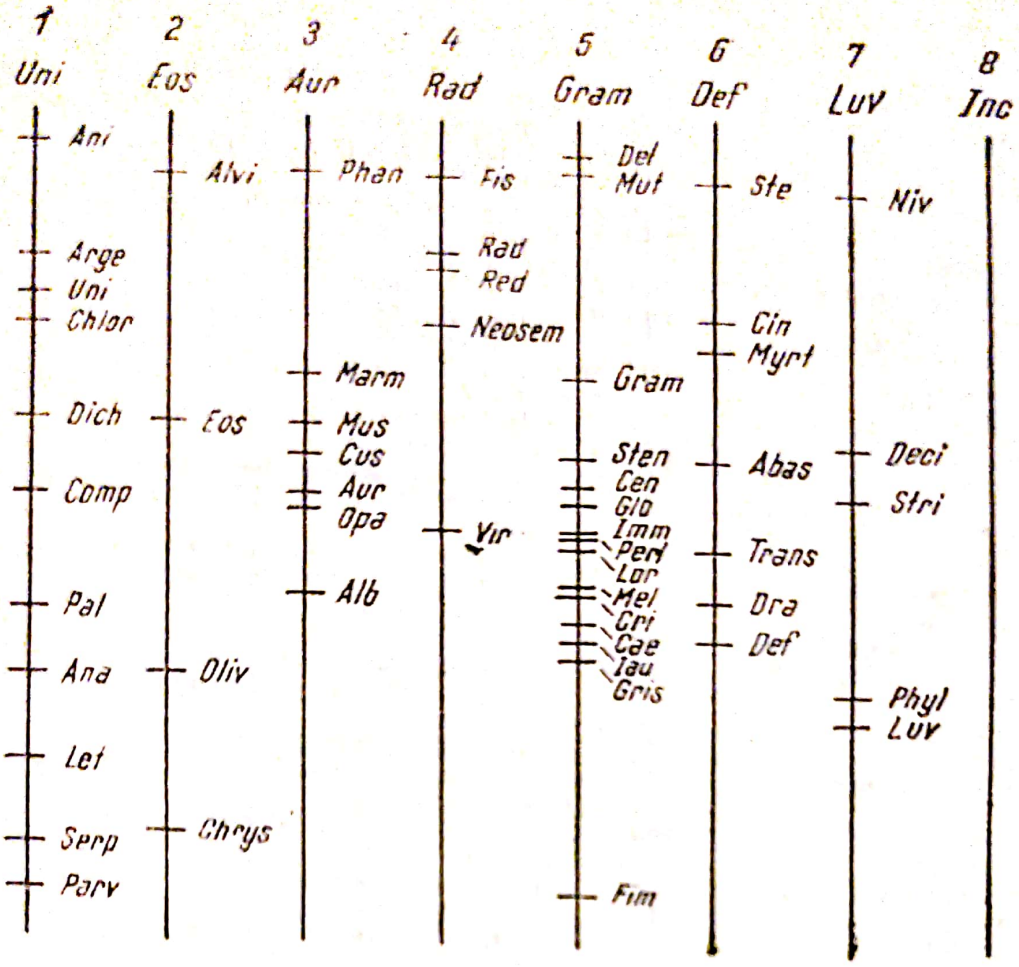


Fig. 5.9. Harta cromozomală a gurii leului. *Antirrhinum majus* (după S t u b b e 1966)

Cromozomul 1 (Uni)

arge — cotiledoanele şi primele frunze cenuşiu-argintii
uni — flori fără buza superioară
chlor — frunze galbene-verzui la începutul dezvoltării
dich — flori cu buza superioară uşor redusă
comp — plante scunde, compacte cu cotiledoane mici, verde-închis
Pal — culoarea roşie a florilor, mai mult sau mai puţin deschisă
Serp — vîrfurile tulpinii şi lăstarilor sînt închirciţi şi şerpuiţi
parv — flori mici şi înguste, plante scunde

Cromozomul 2 (Eos)

alvi — plăntuţe cu hipocotil verde şi cotiledoane albe
eos — plante roşu-eosin
oliv — cotiledoanele şi prima pereche de frunze verde-oliv
chrys — frunze verde-oliv deschis

Scanned with OKEN Scanner

(Fig. 5-9 — continuare)

Cromozomul 3 (Aur)

Phan — frunze neregulat dezvoltate, parțial aciforme

marm — frunze cu pete verzi pe fond alb

mus — plante cu port pitic, datorită reducerii aproape complete a internodiilor

cus — cotiledoanele mai întîi normale se îngălbenesc treptat începînd de la bază.

Aur — indivizii *Aur Aur* au plăntuțele galben-deschis; ei nu sînt capabili să înverzească și mor după puține zile; plantele heterozigote (Aur Aur^{+}) se recunosc după culoarea galbenă-aurie a frunzelor

opa — cotiledoanele la răsărit verde-albicios, mai tîrziu verde-mat.

alb — plăntuțe cu cotiledoanele alb-pur și cu hipocotilul alb-pur; plăntuțele nu sînt capabile să înverzească și mor după puține zile.

Cromozomul 4 (Rad)

fis — florile cu buzele superioare și inferioare foarte reduse

rad — florile radiare

red — frunze mai scurte și mai rotunde; flori foarte mici, galben deschis

vir — corola extrem de redusă; stamine transformate în ginecee parțial concrescute

Cromozomul 5 (Gram)

del — culoarea roșie localizată numai pe buze în timp ce restul corolei nu e colorat

mut — culoarea roșie-spălăcită a florilor aproape dispărută.

gram — frunzele, caliciul și corola foarte înguste.

sten — cotiledoane verde-mat, frunze marcant mai lungi și mai înguste

cen — flori zigomorfe, cu excepția florii terminale, care este radiară.

glo — în locul unei flori formează lăstari ramificați cu flori anormale și înverzite.

imm — cotiledoane verde-mat, prima pereche de frunze ascuțită și erectă.

perl — plăntuțe verde-deschis cu nervuri evidente, frunze verde intens cu nuanțe gălbui; fața superioară a frunzelor lucioasă.

lor — cotiledoane verde-cenușii, frunzele tinere, erecte, foarte înguste; plante foarte ramificate, cu creșterea redusă.

mel — cotiledoanele și primele perechi de frunze galben-aurii, înverzind apoi de la bază; frunzele plantelor înflorite sînt galbene deschis.

Cri — plante homozigote neviabile; plantele CriCri^{+} prezintă necroze pe frunze, datorită cărora frunzele se deformează (*crispa*).

cae — flori lipsite de pata galbenă pe buza inferioară, ceea ce face florile puțin aparente (*caeca*).

lau — plante cu cotiledoane verde-deschis, iar la bază gălbui; frunze verde-deschis; plante delicate și cu talie redusă.

gris — plantele tinere cu frunze verde-cenușii.

fim — flori complet sfîșiate.

Cromozomul 6 (Def)

ste — inflorescențe foarte lungi cu frunze în formă de solzi, flori deformate mai mult sau mai puțin anormale.

cin — cotiledoane ondulate și mai late decît normal, frunze foarte late, răsfrînte la margini.

myrt — frunze îngroșate și înguste; prima pereche de frunze, ușor răsucite și de culoare strălucitoare.

trans — numărul staminelor variabil (2—4), flori mai mici decît normal.

dra — frunze mai scurte, mai late, rotund-ovale; flori cu excrescențe caracteristice, păroase și spinoase pe partea exterioară a corolei

def — tulpina scundă; flori cu petale reduse și înverzite; fertilitate masculă redusă.

Cromozomul 7 (Luv)

niv — culoarea albă pură a florilor.

deci — frunze înguste, verde-gălbui; germinabilitatea și vitalitatea scăzute.

stri — dungi incolore pe buza inferioară a florilor.

phyl — plăntuțe cu frunze verde-gălbui pînă la verde-măsliniu; creștere redusă.

luv — frunze cotiledonare alb-gălbui, care mai tîrziu devin verde-gălbui pînă înverzesc complet

Cromozomul 8 (Inc)

inc — plantele tinere verde-deschis și lipsite de antocian, flori fildeșii sau galbene.

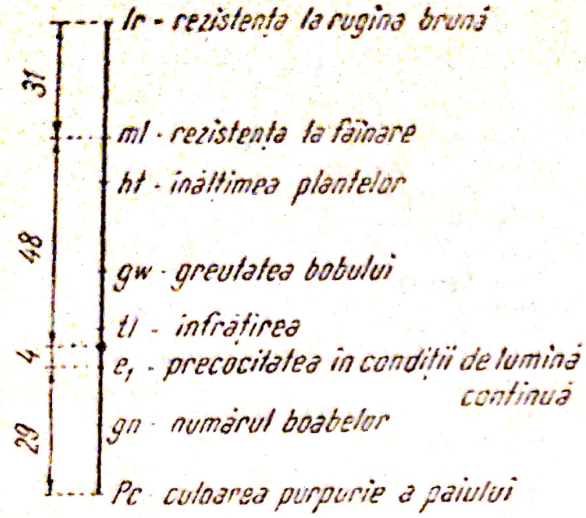


Fig. 5.10. Harta cromozomului 7 B la grîu (după L a w C. N. 1967)

Cel mai promițător obiect de cercetare pentru cartarea genelor îl constituie însă, fără îndoială, bacteriofagii, datorită tehnicilor favorabile de cercetare introduse în ultimul timp. Astfel, au putut fi localizate într-o singură grupă de înlănțuire, pe baza datelor de recombinare, circa cincizeci de poziții genetice.

5.6. ÎNSEMNĂTATEA OPEREI LUI MORGAN

Cercetările lui M o r g a n și colaboratorilor lui la *Drosophila* au adus cele mai puternice dovezi în sprijinul teoriei cromozomale a eredității; experiențele lui M o r g a n și școlii lui au reușit să demonstreze că fiecare genă ocupă în cromozom un anumit loc (*locus*) precis determinat și că prin analiza genetică a încrucișărilor, sprijinite deseori de metode citologice, se pot elabora — la plantele și animalele la care s-au descoperit multe gene — pentru toți cromozomii, hărți genice, unde genele sînt înșiruite strict liniar în cromozomi.

Prin aceste lucrări M o r g a n și școala lui au adus la promovarea științei ereditare una din cele mai importante contribuții, care a fost punctul de plecare pentru teoriile moderne de genetică.

Răsunătoarele descoperiri ale lui M o r g a n au constituit cea mai importantă etapă în genetică, după elaborarea renumitelor legi de ereditate ale lui M e n d e l.

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 6: EREDITATEA SEXULUI ȘI A ÎNSUȘIRILOR LEGATE DE SEX

6.1. EREDITATEA SEXULUI

I. Generalități

Primele cercetări asupra geneticii sexului sînt cele care au descoperit mecanismul *cromozomilor sexului* (M c. C l u n g 1902, W i l s o n 1905). Prin aceste cercetări s-a stabilit că, în privința cromozomului *X*, un sex este *homogametic*, iar celălalt *heterogametic*, și că deci, se realizează două tipuri diferite de fecundare, din care vor rezulta 50% de indivizi aparținînd unui sex (*X*) și 50% indivizi aparținînd celuilalt sex (*XX*).

6.1 CROMOZOMII SEXULUI: cromozomi care au în mod special sarcina de a determina sexul, cum sînt de exemplu cromozomii *X* și *Y* la *Drosophila*. / / — Sin. *Gonozomi*.

6.2 AUTOZOM (de la grec. *autos*, singur, el însuși și *soma*, corp): orice cromozom, care nu este un cromozom al sexului.

6.3 SEX HETEROGAMETIC (de la grec. *heteros*, altul și *gamos*, căsătorie): sex care produce gameți neasemănători în ceea ce privește cromozomii sexului; de exemplu, la speciile unde masculul este „*XY*" sau „*XO*", masculul este heterogametic.

6.4 SEX HOMOGAMETIC (de la grec. *homos*, asemănător și *gamos*, căsătorie): sexul, care produce gameți asemănători în ceea ce privește cromozomul sexului; de exemplu, la speciile unde femela este „*XX*", femela este homogametică.

Scanned with OKEN Scanner

Mai tîrziu Correns (1907) a descoperit la încrucișări între plante monoice și dioice că cele două sexe sînt condiționate de către gene și apar în proporția rezultată dintr-o încrucișare regresivă mendeliană, ca urmare a faptului că unul din sexe este heterozigot în privința genei determinatoare a sexului.

Aceste noțiuni fundamentale au fost apoi mult dezvoltate la *Drosophila* de către Morgan și Bridges ale căror cercetări au dus la concluzia că genele care determină sexul sînt localizate în cromozomul *X* și că sexul este determinat prin însăși repartizarea cromozomilor.

Din toate aceste cercetări a rezultat că, în ceea ce privește determinarea sexului, schema genetică „homozigoție-heterozigoție" este una și aceeași cu schema citologică „homogametie-heterogametie".

II. Cromozomul *X*, cromozomul determinant al sexului

Descoperirea că la anumite animale femela are doi cromozomi *X*, pe cînd masculul din contră numai unul, fie cu un cromozom diferit *Y*, fie fără un asemenea cromozom, a făcut să se nască bănuiala că apariția ambelor sexe stă în legătură cu repartiția acestor cromozomi speciali.

Morgan (1925) a arătat că s-a căutat să se interpreteze aceste constatări în două feluri: după prima interpretare, care este și cea mai plauzibilă, prezența laolaltă a doi cromozomi ai sexului (*XX*) împreună cu restul complexului celulei, determină nașterea unei femele, pe cînd prezența unui singur cromozom *X* face să se nască un mascul. După a doua interpretare, cromozomii *XX* și *X* sînt numai simpli indicatori ai sexului, cu alte cuvinte cromozomii sexului urmează sexul, dar nu îl determină.

Există astăzi posibilitatea să se demonstreze că sexul depinde de cromozomi, ci nu invers; căci, de exemplu, la *Drosophila*, cînd un spermatozoid cu *X* întîlnește o ovulă fără cromozomul *X* (ceea ce excepțional se poate întîmpla), se naște un individ *XO*, care este un mascul; dacă, însă, un spermatozoid cu *X* întîlnește o ovulă cu *X*, se naște

Scanned with OKEN Scanner

un individ XX, care este femel. Dacă din contră, un spermatozoid cu Y întîlneşte o ovulă cu $2X$ (ceea ce excepţional iarăşi se poate întîmpla), atunci se naşte un individ cu structura cromozomală XXY, care este femel, cu toată prezenţa unui cromozom Y. Aşadar la *Drosophila* sexul mascul nu depinde de prezenţa cromozomului Y, ci de prezenţa unui singur cromozom X; deci numărul de cromozomi X este determinantul principal al sexului, cromozomii X fiind purtătorii genelor, care determină sexul femel, în timp ce autozomii sînt purtătorii genelor, care determină sexul mascul. Cu alte cuvinte cromozomul Y este lipsit de importanţă — de altfel el poate chiar lipsi —, el neconţinînd factori care să determine sexul mascul.

6.5 CROMOZOMUL X: un cromozom asociat cu determinarea sexului, la cele mai multe animale femela avînd doi cromozomi, iar bărbatul unul.

6.6 CROMOZOMUL Y: cromozom care este, la cele mai multe specii de animale, asociat, nu determinant, al sexului mascul şi care, fiind format din heterocromatină, este practic lipsit de gene.

Am arătat că la meioză are loc împerecherea şi separarea cromozomilor; cîteodată acest proces de împerechere şi de separare nu are loc şi se obţin în consecinţă gameţi, la care sau lipseşte un cromozom sau este unul în plus. Acest fenomen se numeşte nedisjuncţie.

6.7 NEDISJUNCŢIE (de la engl. *nondisjunction*, neseparare): lipsa separării cromozomilor omologi în meioză, determinînd ca unele celule fiice să primească ambii omologi, pe cînd altele nu primesc nici unul.

Uneori un cromozom X se ataşează de un altul; avem ceea ce se numeşte „cromozom X ataşat".

6.8 CROMOZOM X ATAŞAT: un cromozom X suplimentar ataşat de cromozomul X normal, întîlnit la femelele de *Drosophila*.

Scanned with OKEN Scanner

În experienţele cu *Drosophila* ale doamnei T. H. Morgan a apărut întîmplător o femelă care prezenta o anomalie şi anume, poseda doi cromozomi *X* ataşaţi (*XX*) şi în plus şi un cromozom *Y*.

Aceasta a constituit o dovadă convingătoare a faptului că sexul nu e determinat de cromozomul *Y*, ci de alternativa *XX* sau *X*.

Pe lîngă concluziile deosebit de interesante asupra determinării sexului, această curiozitate denumită „linia cromozom *X* ataşat" a servit ca mijloc tehnic în analize genetice şi citologice deosebit de bogate în rezultate, deoarece se pot încorpora în cei doi cromozomi diferite alele, între care pot surveni numeroşi crossing-overi.

Datorită acestor fenomene (nedisjuncţia şi ataşarea cromozomilor *X*) au rezultat la *Drosophila* numere diferite de cromozomi *X* şi *Y*, din studiul cărora a reieşit că factorul hotărîtor în determinarea sexului îl reprezintă numărul de cromozomi *X*.

Se cunosc trei tipuri de determinare cromozomală a sexului:

— *tipul XY*, cum se întîlneşte de exemplu la unele plante (*Bryonia*, cînepă), la *Drosophila*, la mamifere etc.;
— *tipul XO*, cum se găseşte de ex. la păduchi etc.;
— *tipul WZ* (la păsări, unii peşti etc.);

a. Tipul *XY* a fost studiat de către Correns (1928) la *Bryonia* şi de Morgan şi şcoala lui la *Drosophila*.

La *Bryonia* există două specii *B. alba* şi *B. dioica*, aceasta din urmă prezentînd, deci, cele două sexe: bărbătesc şi femeiesc. Correns a susţinut că sexul se moşteneşte întocmai ca o însuşire oarecare şi că există în realitate o rasă bărbătească şi o rasă femeiască. Femelele fiind la această plantă homozigote în privinţa sexului iar bărbaţii heterozigoţi, rezultă că au următoarea compoziţie în ceea ce priveşte cromozomii sexului.

B. dioica ♀ = *XX*

B. dioica ♂ = *XY*

B. alba = *XX*

Dacă se încrucișează *B. dioica* femelă, cu polen de la *B. alba*, toate plantele din generația F_1 sînt femele.

Acest rezultat destul de straniu se explică astfel pe baza structurii cromozomale:

♀ dioica × ♂ alba = toate femele

$$XX \times XX = XX$$

Dacă însă se încrucișează *B. alba* ca mamă cu polen de la o plantă masculă de *B. dioica*, se obțin în generația F_1 jumătate plante mascule și jumătate plante femele.

Explicația cromozomală pentru această încrucișare este următoarea:

♀ alba × ♂ dioica = 1/2 ♀ și 1/2 ♂

$$XX \times XY = XX \text{ și } XY$$

Tipul XY de la *Bryonia*, cu sexul mascul heterogametic se întîlnește și la *Drosophila*. Într-adevăr, aci femelele au cromozomii XX iar masculii au cromozomii XY; femelele sînt, deci, homogametice, iar masculii heterogametici. Femelele au cromozomul sexului în doză dublă, deci XX și formează un singur fel de ovule, cu X, pe cînd masculul poate avea fie cromozomii XY, fie un singur X (deci tipul XO), ceea ce practic este tot una, deoarece, așa cum am arătat, cromozomul Y nu conține gene, care să determine sexul.

La acest tip, la diviziunea de reducere, se despart la femelă cei doi X, așa că se formează numai ovule cu cromozomul sexual X. La mascul se despart, cînd se desperechează cromozomii, cei doi cromozomi X și Y. Dacă un spermatozoid cu X fecundează o ovulă, care are întotdeauna X, se naște o femelă; dacă un spermatozoid cu Y fecundează o ovulă cu X, se naște un mascul. Deoarece ambele feluri de spermatozoizi se formează în mod egal, se nasc și femele și masculi în număr egal. Așa se explică faptul că cele două sexe apar în mod egal la animale, la oameni ca și la plantele dioice (fig. 6.1).

Scanned with OKEN Scanner

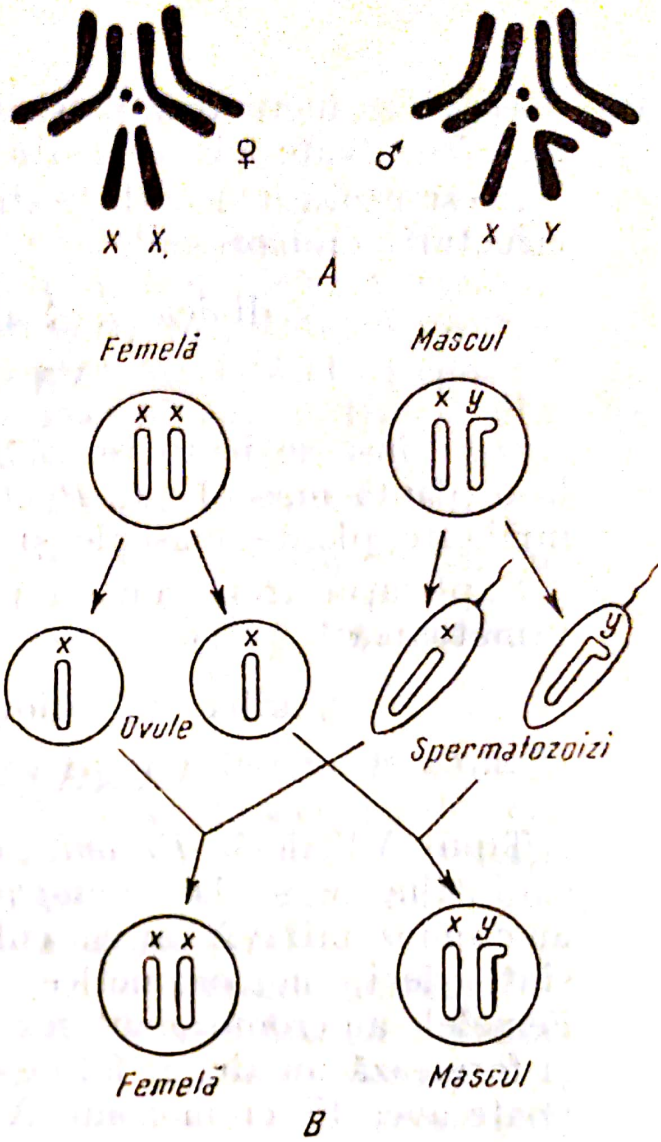


Fig. 6.1. Determinarea sexului la tipul *XY* (cu sexul mascul heterogametic)

A — cromozomii *X* şi *Y* de la *Drosophila*; *B* — Ereditatea cromozomilor *X* şi *Y* la *Drosophila*.

Sexul mascul heterogametic se întîlneşte de asemenea şi la unele plante ca de exemplu la hamei şi spanac, unde sexul se găseşte strict sub controlul sistemului *XY*. În schimb sistemul de control al sexului la cînepă, care obişnuit este dioică, este mai labil, prezentînd o serie de modificaţii; într-adevăr aci, pe lîngă sistemul *XY* (♂), bazat pe o pereche de cromozomi heteromorfi, care domină la populaţiile şi soiurile existente, apar în proporţie de 2—5% tipuri monoice, precum şi tipuri hermafrodite (H o f f m a n n 1952, S e n g b u s c h 1952).

În ceea ce priveşte genele legate de sex, masculul de la *Drosophila* nu este nici homozigot, nici heterozigot, aceasta deoarece în cromozomul *Y* nu se găseşte nici-o alelă parte-

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 6.2. Determinarea sexului la tipul *XO* (cu sexul mascul heterogametic); *tipul Protenor*

S u s: cromozomii masculi. *J o s*: cromozomii femeli. În stînga cromozomii sînt aranjaţi aşa cum apar în metafaza diviziunii somatice; în dreapta sînt înşiraţi după mărime (După W i l s o n 1928)

neră corespunzătoare; de aceea masculul este denumit *hemizigot* pentru genele situate în cromozomul sexului.

6.9 HEMIZIGOŢIE (de la grec. *hemi*, jumătate şi *zygotos*, împreunat): condiţie în care numai o alelă dintr-o pereche este prezentă, caz întîlnit la ereditatea legată de sex sau în deleţii (vezi 7.26).

6.10 HEMIZIGOT (de la grec. *hemi*, jumătate şi *zygotos*, împreunat): gene în organisme haploide. / / — Sin. *Haplozigot*.

b. Tipul *XO* a fost studiat de W i l s o n şi S t e v e n s (1905) la multe insecte, în special la *Protenor*, unde s-au găsit în celulele somatice 13 cromozomi la masculi şi 14 cromozomi la femele (fig. 6.2); de aceea, masculii formează

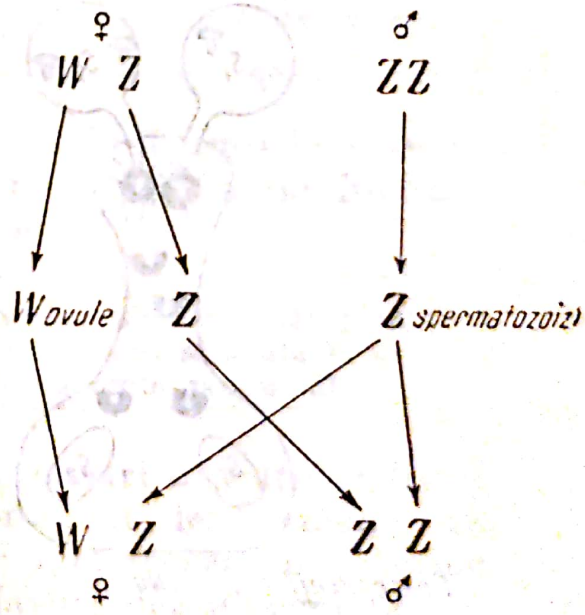


Fig. 6.3. Determinarea sexului la tipul *WZ* cu sexul femel heterogametic (după M o r g a n 1921)

gameţi cu 6 şi cu 7 cromozomi, în timp ce femela formează gameţi numai cu 7 cromozomi.

c. Tipul *WZ*, cu sexul femel heterogametic se întîlneşte la păsări şi fluturi. De exemplu, la păsări, femelele au diferiţi cromozomi ai sexului şi anume *Z* şi *W* şi de aceea ele formează două feluri de ovule, cu *Z* şi cu *W*. Masculii dimpotrivă sînt homogametici, au deci aceiaşi cromozomi *ZZ* şi formează un singur fel de spermatozoizi şi anume numai cu *Z* (fig. 6.3).

III. Abateri de la raportul 1 : 1

Uneori nu se obţine raportul de 1:1 între cele două sexe. Un caz interesant în această privinţă l-a redat C o r r e n s (1921) la *Melandrium album*. La această plantă dacă se polenizează stigmatul cu un mare număr de grăunţi de polen, rezultă la descendenţi un mare număr de plante femele (69% femele: 31% mascule). Acest lucru se datoreşte faptului că grăunţii de polen determinatori de femele cresc în medie mai repede decît cei determinatori de plante mascule (fig. 6.4). Această întrecere între cele două feluri de gameţi se numeşte „certaţie".

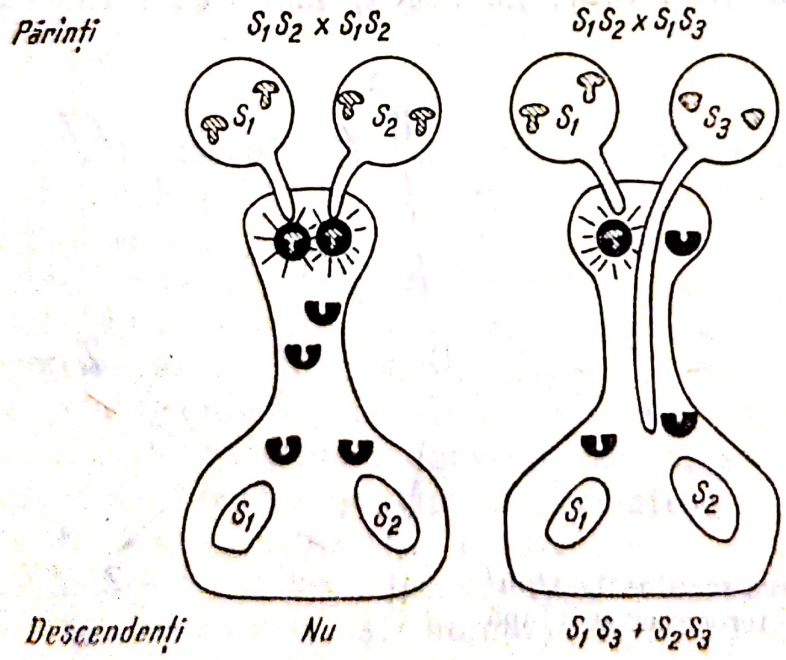


Fig. 6.4. Schema certaţiei la determinarea genotipică a sexului la *Melandrium album* (după C o r r e n s)

6.11 CERTAȚIE (de la lat. *certatio*, întrecere): competiție în ritmul de creștere al tuburilor polenice de tipuri genetic diferite.

6.2. SEXUALITATEA LA PLANTELE SUPERIOARE

Deși majoritatea plantelor superioare se reproduc sexuat, mecanismul care asigură determinarea sexelor la animale se întîlnește numai la plantele dioice, la care, asemănător animalelor, cele două sexe se găsesc pe indivizi diferiți.

6.12 DIOICĂ (adj) (de la grec. *dis*, de două ori și *oikos*, casă): plantă la care organele mascule și femele sînt separate pe plante diferite, de exemplu cînepa, hameiul.

La multe specii separarea sexelor nu este absolută, astfel că apar din cînd în cînd și plante monoice sau hermafrodite. În acest caz speciile sînt denumite subdioice sau ginodioice.

6.13 SUBDIOICĂ: specie dioică, la care apar din cînd în cînd, în oarecare măsură, și plante hermafrodite și plante monoice, cum este de exemplu spanacul.

6.14 GINODIOICĂ (de la grec. *gyne*, femeie, *dis* de două ori și *oikos*, casă): specie la care apar regulat, aproape în același număr, plante femele și plante hermafrodite; de ex. *Origanum vulgare*.

Cele mai multe specii vegetale au însă ambele sexe pe același individ, fie în aceeași floare (specii hermafrodite), fie în flori diferite (specii monoice).

6.15 MONOICĂ (de la grec. *monos*, singur și *oikos*, casă): plantă la care organele mascule și femele sînt separate în flori diferite pe aceeași plantă, de exemplu porumbul.

Cu toate acestea în foarte multe cazuri diferiții indivizi ai unei specii funcționează în procesul de fecundare ca și cum ar fi de sexe diferite, datorită numeroaselor mecanisme care împiedică autopolenizarea, favorizînd alogamia.

Scanned with OKEN Scanner

Asemenea mecanisme, care asigură fecundarea străină, sînt mecanismele de autoincompatibilitate.

6.16 INCOMPATIBILITATE (de la fr. *incompatibilité*, nepotrivire): incapacitatea unui cuplu parental de a realiza fecundarea sau obținerea de descendenți.

6.17 AUTOINCOMPATIBILITATE: imposibilitatea fecundării în cazul autopolenizării unei plante.

Autoincompatibilitatea poate fi de 3 tipuri:
— gametofitică
— sporofitică
— heteromorfică.

6.18 AUTOINCOMPATIBILITATEA GAMETOFITICĂ se bazează de obicei pe acțiunea unor alele multiple ale unui singur locus, care determină o frînare a creșterii tuburilor polinice care posedă vreuna din alelele prezente și în stigmat. În felul acesta se asigură întotdeauna o încrucișare între plante genetic diferite, cel puțin în ceea ce privește alelele incompatibilității (fig. 6.5).

6.19 AUTOINCOMPATIBILITATEA SPOROFITICĂ se deosebește de cea gametofitică prin aceea că orice plantă (chiar heterozigotă) formează polen de un singur tip de incompatibilitate, determinat de genotipul plantelor pe care polenul se formează. Autoincompatibilitatea sporofitică se poate folosi în producerea de sămînță hibridă, de exemplu, la varză.

6.20 AUTOINCOMPATIBILITATEA HETEROMORFICĂ este legată de diferențieri determinate în morfologia florilor care împiedică ajungerea polenului pe stigmatul aceleiași flori.

Autopolenizarea poate fi prevenită și de eșalonarea maturizării stigmatului și anterelor dintr-o floare, fenomen denumit dihogamie.

6.21 DIHOGAMIE (de la grec. *dicha*, în două și *gamos*, căsătorie): ajungerea la maturitate a gameților femeli și masculi dintr-o floare în timp diferit, ca de exemplu la planta *Gerbera*.

Scanned with OKEN Scanner

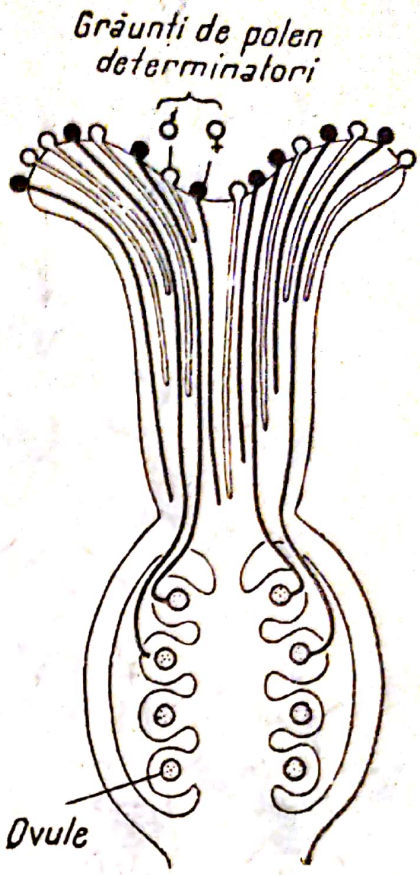


Fig. 6.5. Interacțiunea polenului și a stigmatelor în timpul încrucișărilor incompatibile și compatibile (după B r e w b a k e r 1964)

Toate aceste mecanisme au un rol asemănător diferențierii sexelor la animale, căci împiedicînd autopolenizarea ele favorizează apariția continuă de noi recombinante prin încrucișare.

6.3. EREDITATEA ÎNSUȘIRILOR LEGATE DE SEX

Pe lîngă genele care determină sexul, cromozomii *X* conțin și gene care condiționează formarea diferitelor însușiri, care pot apărea la ambele sexe și care n-au nici o legătură cu diferențierea sexelor. Astfel de însușiri arată un mod special de ereditate denumit „ereditate legată de sex", care se deosebește de cel al însușirilor condiționate de genele care se găsesc în autozomi.

1. Ereditatea însușirilor legate de sex la *Drosophila*

Un exemplu de ereditate legată de sex îl constituie însușirea culoarea ochilor la *Drosophila*, unde după cum am specificat, masculul este heterogametic. Gena care determină

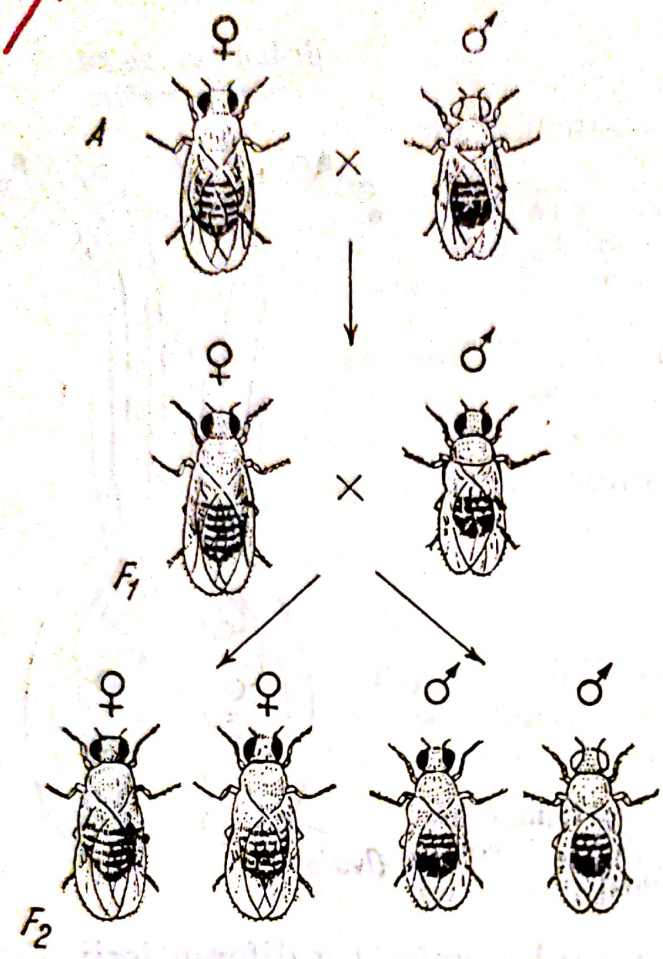


Fig. 6.6. Ereditatea însușirii legate de sex a culorii albe a ochilor la *Drosophila*; rezultatul încrucișării unei femele cu ochi roșii cu un mascul cu ochi albi. În F_2 se obțin 3/4 tip sălbatic (din care 2/4 femele și 1/4 masculi): 1/4 ochi albi (toți masculi). (După M o r g a n 1921)

culoarea albă și respectiv roșie a ochilor la *Drosophila* este localizată în cromozomul sexului și se moștenește în felul următor (fig. 6.6):

Dacă se încrucișează o femelă cu ochii roșii cu un mascul cu ochii albi, se obține o generație F_1, în care toate musculițele mascule și femele au ochi roșii. Dacă se împerechează musculițele din generația F_1, se obțin în generația F_2 femele numai cu ochii roșii, în timp ce masculii sînt 50% cu ochi roșii și 50% cu ochi albi. Dacă nu s-ar lua în considerație sexul, proporția musculițelor cu ochii roșii față de cele cu ochii albi este de 3:1; musculițele cu ochii albi sînt însă toate mascule.

Aceste rezultate sînt lesne de explicat dacă se ia în considerație că gena care condiționează culoarea roșie a ochilor se găsește în cromozomii sexului la musculița femelă.

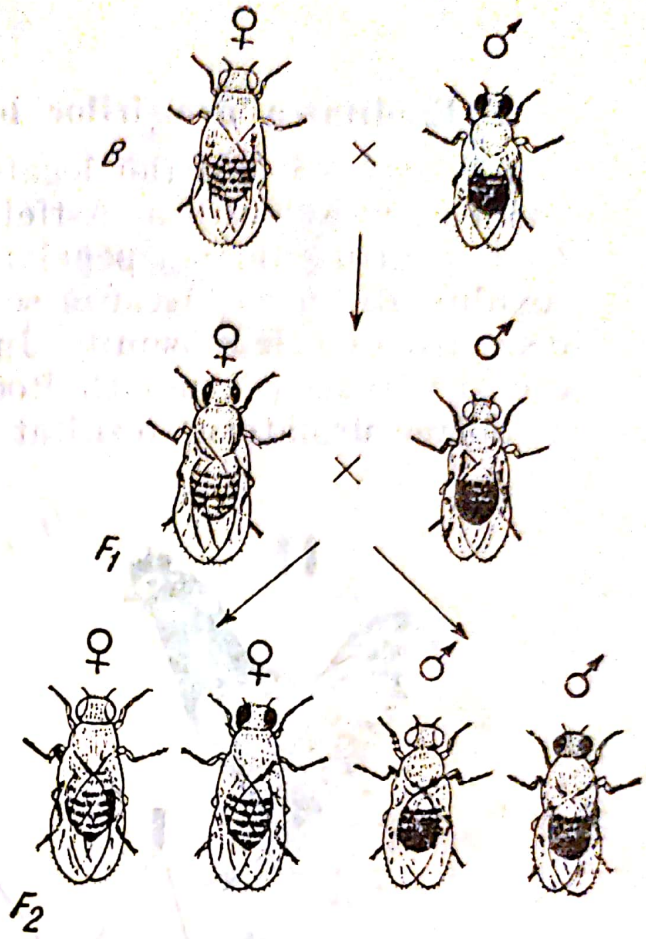


Fig. 6.7. Ereditatea însuşirii legate de sex a culorii albe a ochilor la *Drosophila*; rezultatul încrucişării unei femele cu ochi albi cu un mascul cu ochi roşii. În F_1 se realizează ereditatea în cruce, iar în F_2 se obţin 2/4 musculiţe de tip sălbatic (din care 1/4 femele şi 1/4 masculi) şi 2/4 cu ochi albi (din care 1/4 femele şi 1/4 masculi), (După M o r g a n, 1921)

6.22 ÎNSUŞIRI LEGATE DE SEX: însuşiri care se moştenesc corelate cu sexul, datorită localizării genelor respective în cromozomii sexului.

6.23 ÎNLĂNŢUIRE CU SEXUL (sex linkage): asociaţie sau înlănţuire a unui caracter ereditar cu sexul, datorită faptului că gena respectivă se găseşte în cromozomul sexului.

Încrucişarea reciprocă adică unde femela cu ochi albi este încrucişată cu masculul cu ochi roşii, dă în F_1 femele cu ochi roşii ca tatăl, şi masculi cu ochi albi ca mama; în F_2 se nasc femele şi masculi cu ochi albi şi femele şi masculi cu ochi roşii în proporţie egală (fig. 6, 7). În F_1 se realizează ceea ce se numeşte *„ereditatea în cruce"*.

6.24 EREDITATE ÎN CRUCE, transmiterea însuşirilor mamei la descendenţii masculi şi a însuşirii tatălui la descendenţii femeli.

II. Ereditatea însușirilor legate de sex la găini

Ereditatea însușirilor legate de sex își găsește o aplicație practică în avicultură. Astfel, s-a constatat că la găini factorul pentru culoarea penelor este localizat în cromozomul sexului; din această cauză se obțin în încrucișări rezultate deosebite de cele obișnuite. Într-adevăr dacă se încrucișează cocoși vărgați (Plymouth Rock) cu găini negre (Langshan) se obține următorul rezultat arătat în fig. 6.8:

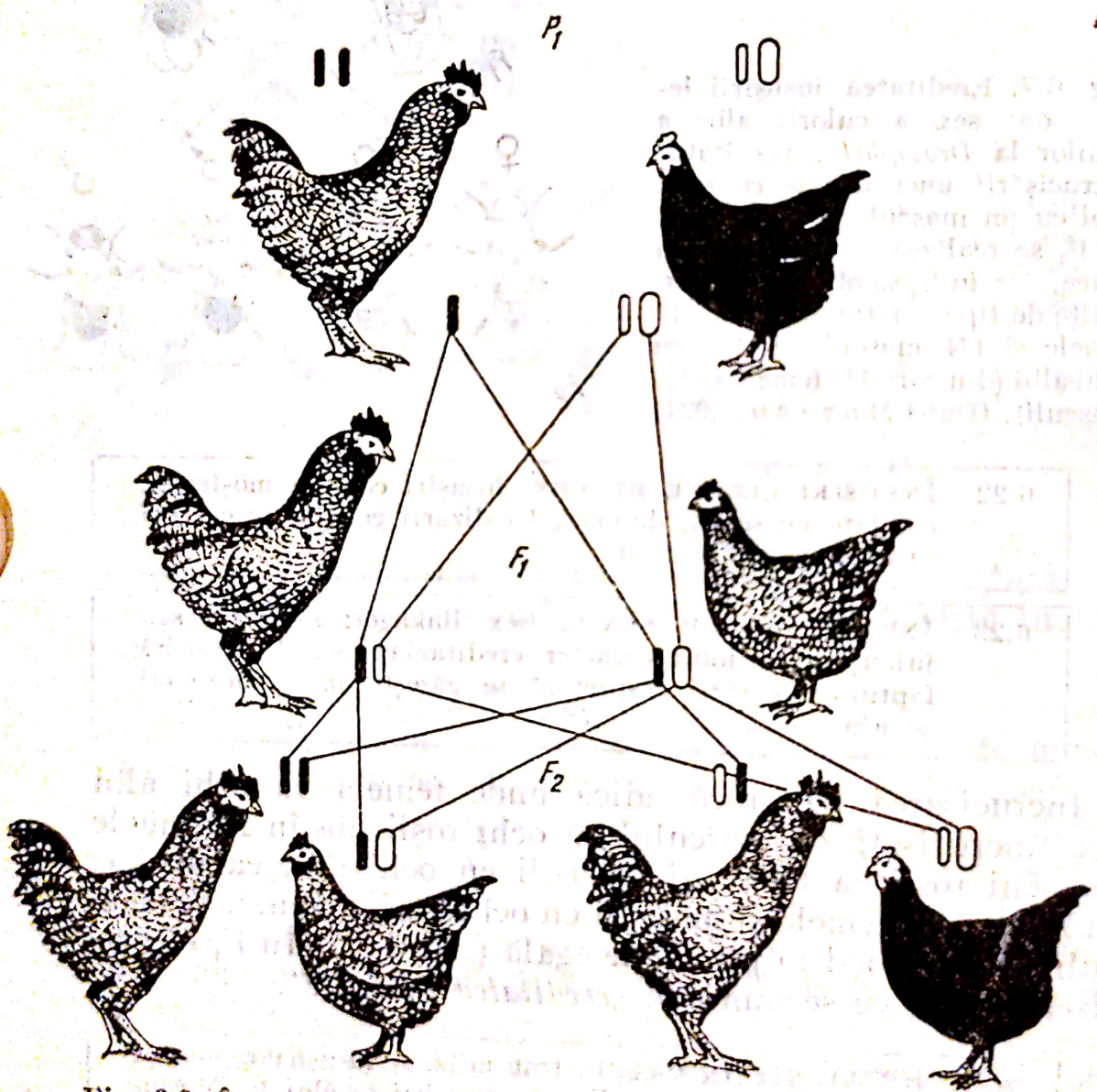


Fig. 6.8. Încrucișarea între cocoș vărgat (Plymouth Rock) și găină neagră (Langshan). (După Morgan 1921)

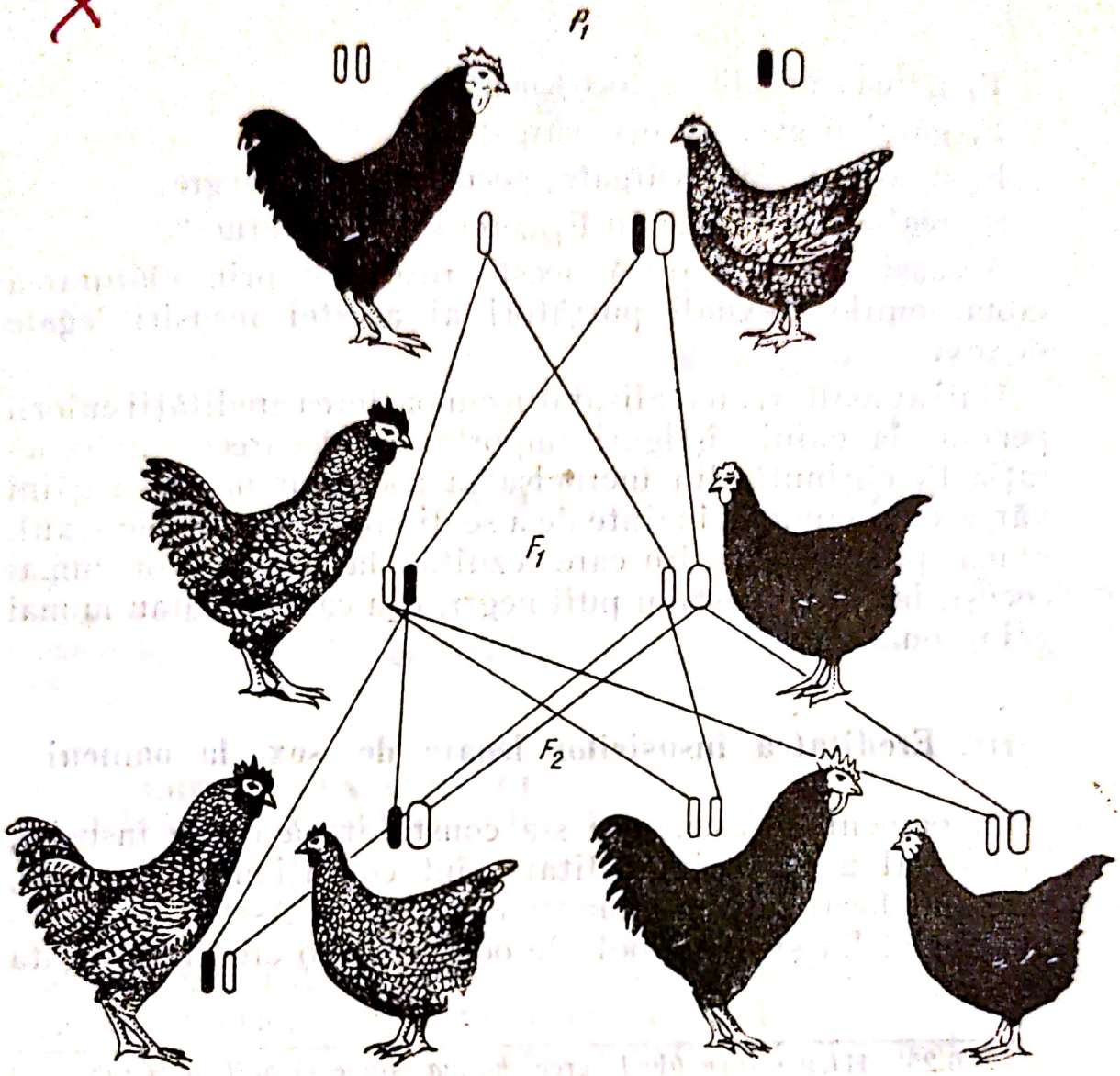


Fig. 6.9. Încrucișarea între cocoș negru (Langshan) și găină vărgată (Plymouth Rock). (După Morgan 1921)

P_1 cocoș vărgat × găină neagră
F_1 cocoș și găină vărgată
F_2 cocoși vărgați, găini vărgate și negre.

Aceste rezultate se explică ușor prin jocul cromozomilor; deoarece cocoșul are 18 cromozomi iar găina 17, cocoșul formează un singur fel de gameți (cu Z), pe cînd găina formează două feluri de ovule, cu Z și cu W.

Încrucișarea reciprocă arătată în fig. 6.9 dă următoarele rezultate:

Scanned with OKEN Scanner

P_1 găină vărgată × cocoș negru
F_1 găini negre, cocoși vărgați
F_2 cocoși și găini vărgate, cocoși și găini negre.
Se realizează și aici în F_1 „ereditatea în cruce".

Aceeași figură explică aceste rezultate prin alăturarea cromozomilor sexuali purtători ai acestei însușiri legate de sex.

Unii avicultori au realizat din cunoașterea eredității culorii penelor la găini cîștiguri importante, deoarece din generația F_1 obținută din încrucișarea cocoșilor negri cu găini vărgate, ei vindeau înainte de a se diferenția fenotipic sexul, numai puii vărgați din care rezultau la cumpărător numai cocoși, iar ei își păstrau puii negri, din care rezultau numai găini ouătoare.

III. Ereditatea însușirilor legate de sex la oameni

La oameni de asemenea s-a constatat că unele însușiri, în special unele boli ereditare sînt condiționate de gene, care sînt localizate în cromozomii sexului. Astfel, de exemplu hemofilia și unele boli de ochi arată o ereditate legată de sex.

6.25 HEMOFILIE (de la grec. *haima*, sînge și *philein*, a iubi): anomalie a sîngelui caracterizată prin întîrzierea sau lipsa coagulării din cauza căreia cea mai mică rănire poate provoca o hemoragie importantă.

Aceste boli apar mai frecvent la bărbați. Ca exemplu citățm cazul de hemofilie indicat în fig. 6.10 în care un tată hemofil nu transmite această boală la nici unul din fiii săi, dar o transmite fiicelor sale, din care însă nici una nu manifestă în fenotip boala, în schimb genotipic 50% sînt heterozigote în privința genei, care transmite hemofilia. Din această cauză astfel de fiice vor da naștere la 50% din fii bolnavi de hemofilie, iar la 50% din fiice va fi transmisă gena hemofiliei.

Scanned with OKEN Scanner

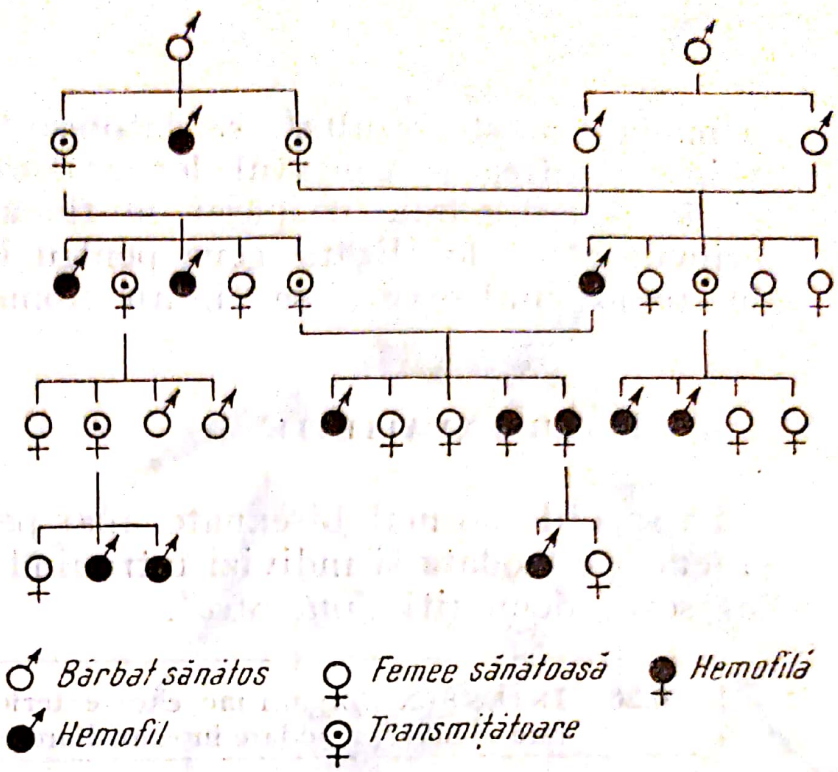


Fig. 6.10. Arborele genealogic al unei familii de hemofili, din căsătoria unui hemofil cu o transmițătoare înrudită cu el.

6.4. EREDITATEA SEXULUI ȘI ÎNSUȘIRILOR LEGATE DE SEX, LA ALBINE

La albine femelele (regina și albinele lucrătoare) se dezvoltă din ovule fecundate și de aceea au numărul dublu de cromozomi (2 *n*) pe cînd masculii (trîntorii) se dezvoltă partenogenetic, din ovule nefecundate (*n*).

Diferențierea dintre albinele lucrătoare (♀) și regină (♀) este datorită, așa cum s-a arătat în cap. 2, numai alimentării deosebite a larvelor. Din punct de vedere genetic nu există nici o deosebire între regine și albine lucrătoare, ceea ce poate fi demonstrat prin transformarea larvelor identice în direcția dorită.

Deoarece masculul se naște dintr-un ou nefecundat, rezultă că regina transmite asupra masculului toate însușirile ei și că din această cauză se realizează un mod de ereditate, care superficial se aseamănă cu ereditatea însușirilor legate de sex. Astfel, dacă regina unei rase pure este încrucișată cu masculul unei alte rase cu o genă dominantă, ea va naște femele, care toate vor avea însușirea dominantă a tatălui, în timp ce toți masculii născuți vor avea însușirea recesivă

a mamei; aceste rezultate se datoresc faptului că trîntorii primesc întreg sortimentul lor cromozomal de la mamă, şi de aceea trebuie neapărat să fie asemănători reginei, oriunde ar fi localizată gena pentru însuşirea respectivă, în cromozomul sexului sau în alt cromozom.

6.5. INTERSEXUALITATE

La speciile normal bisexuate apar pe lîngă sexul mascul şi femel, cîteodată şi indivizi întrunind caractere ale ambelor sexe, denumiţi *„intersexe"*.

> 6.26 INTERSEXE: organisme, care exteriorizează unele caractere sexuale secundare intermediare între mascul şi femelă.

Acest amestec de caractere mascule şi femele se datoreşte faptului că dezvoltarea începe mai întîi cu un sex, şi anume cu cel dominant genetic, cromozomal (hetero- sau homogametic XY sau XX) pînă la un punct şi apoi se continuă cu celălalt sex.

Toate organele, care se diferenţiază înainte de punctul de întorsură prezintă caracterele sexului genetic, cele care se diferenţiază după aceea arată caracterele sexului contrar.

Cazuri de „intersexualitate" mai bine studiate sînt cele de la fluturi, rezultate din încrucişarea *Lymantria dispar* × *Lymantria japonica* şi cele de la porumbei, obţinute din încrucişarea *Streptopelia alba* × *Turtur orientalis*.

Intersexele arată o mare amplitudine de variaţie, de la masculi uşor anormali pînă la femele complet normale; merită a fi relevat că la *Drosophila*, intersexele, care îşi parcurg toate stadiile de dezvoltare la temperaturi normale tind să fie în medie femele, în timp ce acelea crescute la temperaturi joase tind să fie mai mult mascule decît martorii. Este interesant de relevat, de asemenea, că la speciile sălbatice variaţia condiţiilor externe nu influenţează determinarea sexului.

Scanned with OKEN Scanner

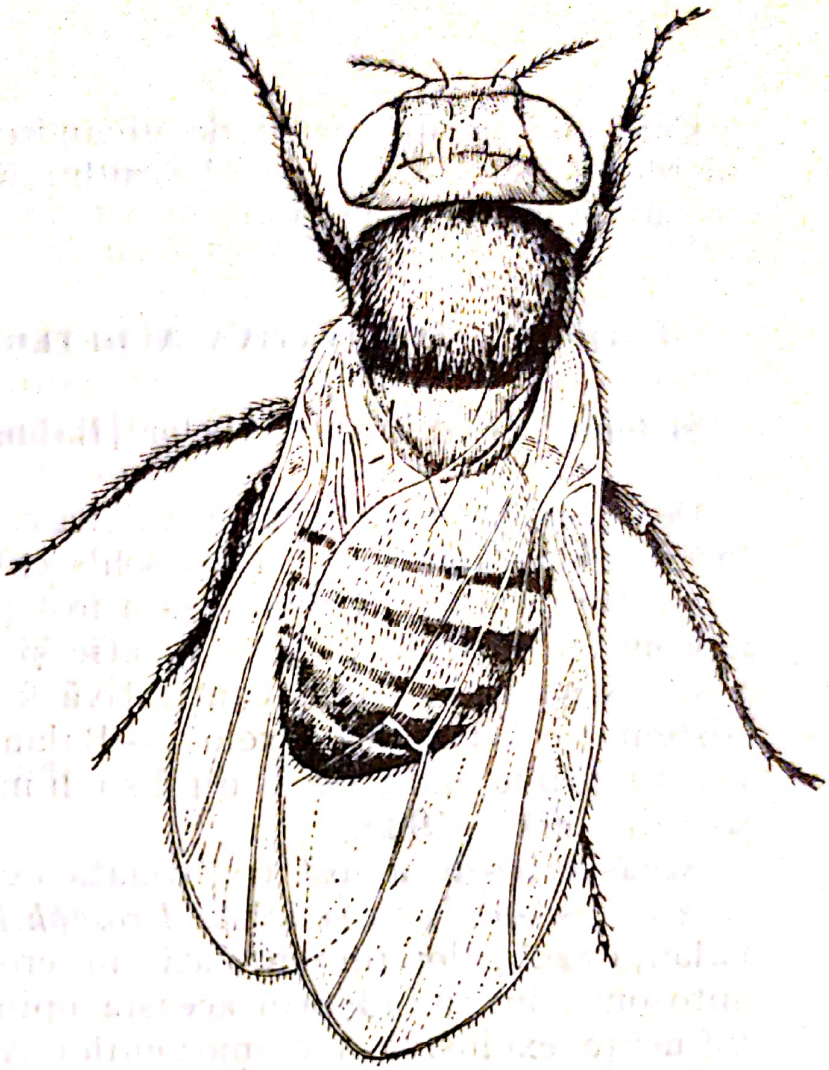


Fig. 6.11. Individ ginandromorf de *Drosophila melanogaster*; pe partea dreaptă femel; pe partea stîngă mascul; în afară de aceasta, pe partea dreaptă cenuşiu, pe partea stîngă galben (după Morgan 1921)

6.6. GINANDROMORFISM

Se cunoaşte de mai mult timp că, mai ales la insecte, apar din cînd în cînd indivizi la care anumite părţi ale corpului prezintă caracteristicile masculului iar alte părţi pe cele ale femelei. În unele cazuri linia de despărţire a acestor sectoare diferite separă exact în două părţi egale corpul, fie transversal, fie longitudinal (fig. 6.11). Alteori părţile unui sex nu reprezintă decît sectoare mult mai mici, de exemplu numai un sfert sau chiar numai o optime.

6.27 GINANDROMORF (de la grec. *gunâ, gunaikos*, femeie şi *anêr, andros*, bărbat): un individ, la care o parte a corpului este femelă şi altă parte masculă.

Scanned with OKEN Scanner

Cele mai multe cazuri de ginandromorfism se datoresc pierderii unui cromozom al sexului într-un stadiu timpuriu de diviziune a zigotului.

6.7. TEORIA CANTITATIVĂ A DETERMINĂRII SEXULUI

Sistemul echilibrului sexelor (Balance-system)

Descoperirea fenomenului intersexualității și separarea lui de ginandromorfism, au deschis calea analizei moderne a geneticii sexului. Numai așa a fost posibil să se dea cromozomilor sexului un sens genetic și funcțional, care și-a găsit expresia în teoria cantitativă a determinării sexului (sistemul echilibrului sexelor — Balance-system) formulată pentru prima dată de Goldschmidt prin lucrările sale din 1911—1920.

Această teorie a fost confirmată de Bridges (1922) care a descoperit că sexul la *Drosophila* este determinat de balanța factorilor prezenți atît în cromozomii X cît și în autozomi, infirmînd prin aceasta opinia mai veche despre influența exclusivă a cromozomilor X și Y asupra determinării sexului.

Faptul că la tipul „mascul heterogametic" se formează, în prezența unui *singur* cromozom X, sexul mascul, în timp ce prezența a doi cromozomi X determină sexul femel și viceversa, la tipul „femela heterogametică", în prezența unui *singur* cromozom X se formează sexul femel, în timp ce *doi* cromozomi X determină sexul mascul, a constituit un argument puternic pentru teoria că *în fiecare sex există potența și pentru celălalt sex*, potență care se bazează pe existența în ambele sexe a ambilor determinatori genetici ai sexului. În consecință depinde de raportul cantitativ dintre acești determinatori dacă va rezulta sexul mascul sau sexul femel, sau un grad oarecare de intersexualitate.

Determinatorul femel — la tipul „mascul heterogametic", respectiv determinatorul mascul la tipul „femelă heterogametică" este localizat în cromozomul X, iar determina-

Scanned with OKEN Scanner

torul celuilalt sex este localizat în afara acestor cromozomi şi anume în autozomi. Atunci cînd sînt 2 *X* cromozomi, aceştia sînt epistatici asupra determinatorilor autozomali, pe cînd atunci cînd există un singur cromozom acesta este hipostatic.

Deci, numărul cromozomilor *X* este principalul determinant al sexului, trebuind însă, să fie luate în considerare şi garniturile de autozomi. De exemplu, la *Drosophila* autozomii sînt purtătorii genelor pentru sexul mascul, pe cînd cromozomii *X* conţin genele care determină sexul femel. Echilibrul dintre aceste două seturi de gene determină tipul sexului, ce apare în fenotip.

De aceea diferitele structuri cromozomale influenţează sexul, după cum urmează:

La structura cromozomală corespunde *Sexul:*

XXX	Superfemelă
XX	Femelă normală
XXY	Femelă normală
XY	Mascul normal
X	Mascul infertil

La alte organisme, însă, cum este de exemplu la *Rumex acetosella* şi *Melandrium album* sexul este decis în întregime de prezenţa sau absenţa cromozomului *Y*.

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 7: MUTAȚII

7.1. GENERALITĂȚI

Genele, ca și cromozomii, sînt de obicei constante; totuși de mult s-a constatat că apar, din cînd în cînd, la diferitele organisme, variații bruște, mai mult sau mai puțin bătătoare la ochi. Aceste variații, denumite mutații, se datoresc fie schimbării unei singure gene, fie schimbării cromozomilor întregi sau a unor segmente ale acestora.

7.1	MUTAȚIE (lat. *mutatio* de la *mutare*, a schimba): orice schimbare în materialul ereditar, care este capabilă să schimbe fenotipul unui individ și care nu este provocată de recombinarea genelor, ca urmare a încrucișărilor.

7.2	MUTANT (de la lat. *mutare*, a schimba): individul, care se deosebește de tipul inițial printr-o schimbare datorită unei mutații.

Schimbări bruște, devenite imediat ereditare la urmașii direcți, s-au observat încă de multă vreme. Din exemplele mai vechi de mutații merită a fi citate următoarele:

a) *Oile pitice de Ancona*. La 1791 a apărut la ferma lui Seth Wright din Massachussetts în Statele Unite ale Americii un berbec remarcabil prin trupul lung și picioarele scurte asemănătoare cu ale cîinilor basseți. Deoarece oile din rasa comună, neameliorată săreau adesea țarcurile lor, pricinuind din această cauză certuri între vecini, crescătorul Wright a folosit această mutație în încrucișările cu rasa comună și a reușit să creeze o rasă nouă de oi pitice,

Scanned with OKEN Scanner

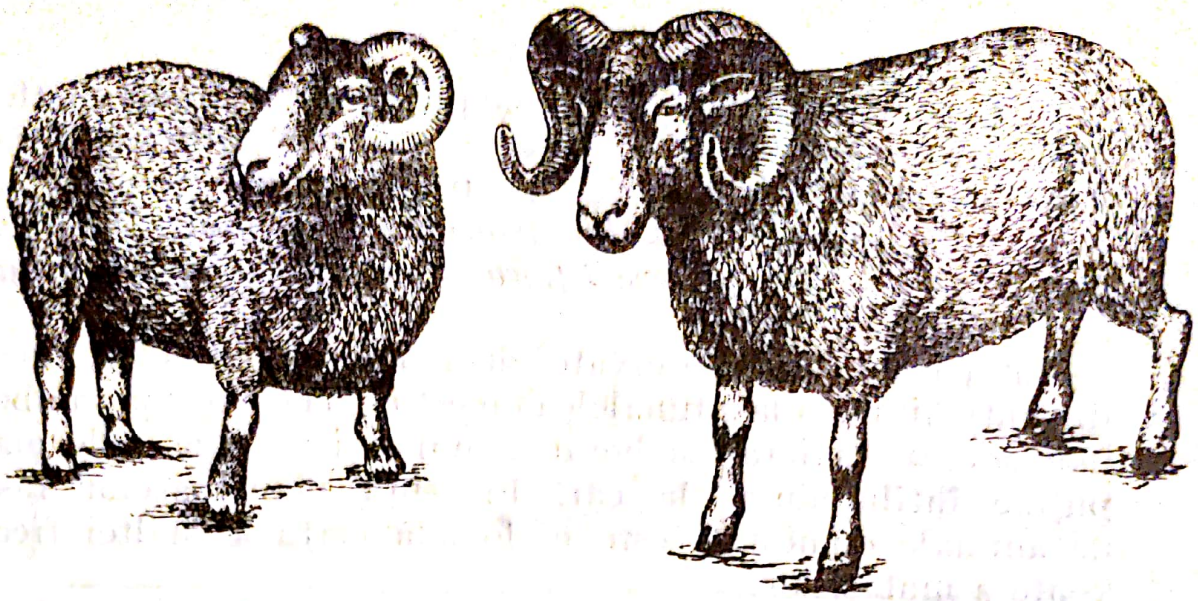


Fig. 7.1. Oaia pitică de Ancona (stînga) în comparaţie cu oaia cu lungime normală a picioarelor (dreapta) (După Gardner 1965)

denumite de *Ancona* (fig. 7.1), care a fost folositoare din punct de vedere practic, pînă cînd a devenit de prisos prin introducerea în regiune a blîndei oi din rasa *Merinos*. Mai tîrziu aceeaşi mutaţie a apărut din nou, fiind descoperită de Wriedt în Norvegia.

b) *Chelidonium laciniatum*, plantă cu foile adînc penate, apărută dintr-odată din *Chelidonium majus* în anul 1590 în culturile farmacistului Sprenger din Heidelberg; forma nouă s-a dovedit constantă şi se găseşte azi reprezentată în toate grădinile botanice.

c) *Grîul Squarehead*. Într-un lan de grîu din Anglia a fost observată o plantă de grîu cu spicul mare şi de o formă foarte ciudată; în timp ce spicele celelalte se subţiau către vîrf, spicele acestei plante erau foarte dense la vîrf şi de formă aproape patratică; înmulţită şi urmărită separat planta aceasta a dat naştere soiului *Squarehead*, care s-a dovedit ca foarte productiv şi s-a răspîndit în tot occidentul Europei.

d) *Datura inermis* (ciumăfaia fără spini) găsită de Godron în anul 1871 şi apărută ca mutaţie din *Datura stramonium*.

Cele mai multe mutaţii s-au întîlnit, însă, la plantele ornamentale; ele au fost de asemenea observate în număr

mare la pomi, vița de vie, legume precum și la arbori. Astfel Korschinski (1900) citează cazuri de apariția varietății „pendula" la numeroase specii de arbori ca de exemplu *Sophora japonica*, *Gleditschia triacanthos*, *Prunus Mahaleb*, *Prunus padus*, *Quercus sessiliflora*, *Larix europaea*, *Fraxinus excelsior* etc.

Mutații au fost observate de-a lungul secolelor, încă din antichitate și la animalele domestice, la câini și porumbei mai adesea, mai rar la bovine, ovine și porcine, cele mai puține întîlnindu-se la cai. Prezența numeroaselor rase de animale domestice este o dovadă certă a înaltei frecvențe a mutațiilor.

Darwin a descris multe din aceste cazuri, menționînd, de asemenea, și numeroasele mutații în ceea ce privește culorile penajului apărute la canari și păsări domestice, precum și atrăgătoarele schimbări observate la peștii aurii, în privința culorii.

Multe mutații, majoritatea monstruozități, au fost semnalate de diferiți autori și la oameni: citățm aci, de exemplu, polidactilia și sindactilia, lipsa falangelor, frecvența și lungimea părului pe corp, piticism, nas și bărbie spintecată etc.

7.3 POLIDACTILIE (de la grec. *polys*, numeros și *dactylos*, deget): monstruozitate caracterizată prin prezența de degete suplimentare // — Sin. *Polidactilism*.

7.4 SINDACTILIE (de la grec. *syn*, cu și *dactylos* deget): monstruozitate caracterizată prin contopirea degetelor.

Dar chiar și la animalele sălbatice au fost observate mutații, ca de exemplu rîndunici albe, cerbi cu un singur corn, precum și numeroase cazuri de albinism, melanism, flavism, leucism etc.

7.5 ALBINISM (de la lat. *albus*, alb): anomalie ereditară, care constă în diminuarea sau absența materiei colorante în păr, piele etc. la animale și oameni sau a clorofilei la plante.

7.6 MELANISM (de la grec. *melas*, negru): caracteristică congenitală, care constă din dezvoltarea excesivă a pigmentului negru pe întregul corp.

7.7 FLAVISM (de la lat. *flavus*, galben): caracteristică ereditară care constă în repartiția uniformă pe întregul corp a pigmentului galben deschis.

7.8 LEUCISM (de la grec. *leucos*, alb): caracteristică ereditară care constă din lipsa completă a pigmentului din firele de păr, concomitent cu prezența lui în ochi și în unele mucoase aparente.

Aceste fenomene răzleţe, deşi destul de evidente, n-au putut conduce la concluzii sigure; numai experienţele executate de botanistul olandez Hugo de Vries la *Oenothera lamarckiana* au reuşit să dea o fundamentare convingătoare teoriei mutaţiei.

Oenothera lamarckiana este o plantă originară din America de Nord şi a fost introdusă şi în Europa, unde se cultivă ca plantă ornamentală în grădini. Hugo de Vries a observat la Hilversum lîngă Amsterdam, într-un cîmp de *Oe. lamarckiana* sălbăticite, pe lîngă plante tipice şi unele plante pronunţat diferite; el a luat cîteva plante tipice şi le-a plantat în anul 1886 în grădina sa botanică, le-a polenizat între ele, şi a cultivat din sămînţa obişnuită 15 000 descendenţi, din care marea majoritate au fost tipice *Oe. lamarckiana*, pe cînd zece au fost diferite şi anume cinci aveau frunzele mult mai late şi anterele sterile (pe acestea le-a numit de Vries, *Oe. lata*) şi alte cinci erau mult mai mici, aproape pitice, numite de experimentator *Oe. nanella*. În anii următori experienţele au fost continuate şi s-au găsit alte numeroase forme noi, ca: *Oe. gigas* (cu statura înaltă şi tulpina puternică), *Oe. rubrinervis* (cu nervurile roşiatice), *brevistylis*, *albida*, *scintillans* etc.

De la enunţarea teoriei mutaţiei în 1901 de către de Vries, s-au descoperit numeroase mutaţii la multe plante şi animale.

Scanned with OKEN Scanner

Astfel, de exemplu, la *Drosophila* s-au descris peste 400 mutaţii, cu diferite manifestări fenotipice şi plasate în diferite regiuni ale cromozomilor, după cum se poate vedea din exemplele prezentate în harta cromozomală indicată în cap. 5.

Foarte numeroase mutaţii au fost găsite la „gura leului" (genul *Antirrhinum*), o plantă foarte potrivită pentru cercetări genetice, deoarece are cromozomi puţini ($n=8$), posedă multe specii (7), dintre care *A. majus* cuprinde 5 subspecii (ssp. *majus, litigiosum, tortuosum, latifolium, linkianum*), produce sămînţă multă şi posedă o mare mutabilitate.

La această plantă au executat încrucişări cercetători iluştri ca D. A. Godron (1863), Ch. Darwin (1868), G. Mendel (1867—1869), De Vries (1900—1906), M. Wheldale (1903) şi mai ales E. Baur (1904—1930), acesta aprofundînd cel mai mult genetica gurii leului. Şcoala lui Baur, din care au făcut parte O. Herzberg-Fränkel (1925) H. Kuckuck (1930), N. Săulescu (1925), R. Schick (1930), H. Stubbe (1930, 1966) ş. a. a aprofundat cunoaşterea genelor la această plantă şi raporturile lor de înlănţuire.

Ultima lucrare de sinteză (Stubbe 1966) asupra acestui interesant obiect experimental citează 440 mutante, dintre care deosebit de interesante sînt următoarele:

— *muscoides:* plantele sînt pitice, dar au flori mari, aproape normale;

— *graminifolia:* plantele au frunze înguste ca gramineele;

— *radialis:* plantele posedă flori radiare;

— *globosa:* în loc de flori, aceste plante prezintă nişte formaţiuni sferice, care au în interior de cele mai multe ori un ovar capabil de funcţiune; numai rareori aceste flori pipernicite produc cîteva antere normale;

— *delila:* plantele capabile să producă o coloare roşie, o produc numai în partea superioară a florii, în timp ce tubul floral rămîne necolorat;

— *eosin:* florile acestor plante au o frumoasă coloare eosin;

— *filiformis:* frunzele sînt subţiri ca nişte fire.

Scanned with OKEN Scanner

Există numeroase categorii de mutații care pot fi grupate după următoarele criterii: modul de apariție, cantitatea materialului genetic schimbat, direcția (sensul) schimbării, expresivitatea, gradul diferențierii față de tipul obișnuit, locul apariției, viabilitate, felul exteriorizării în fenotip etc.

După *modul de apariție* mutațiile pot fi spontane sau induse.

7.9 MUTAȚII SPONTANE (de la lat. *sponte*, de la sine, de bună voie): mutații care apar în natură de la sine, fără intervenția omului și ale căror cauze nu sînt încă precis cunoscute.

7.10 MUTAȚII INDUSE (de la lat. *inducere*, a duce în, a împinge, a provoca): mutații provocate artificial prin agenți mutageni fizici și chimici.

După *cantitatea materialului genetic schimbat*, mutațiile pot fi: genice, structural-cromozomale și numeric-cromozomale.

7.11 MUTAȚIE GENICĂ: mutație care afectează funcțiile unei singure gene și nu este rezultatul unei modificări structurale vizibile a cromozomului. // — Sin. *Mutație de locus*.

Distingerea mutațiilor genice de cele structural-cromozomale este uneori dificilă, îndeosebi la organismele superioare. La organismele mai bine studiate însă, mutațiile genice au putut fi identificate adesea, cu modificarea unui singur nucleotid din ADN, în care caz se vorbește de mutații punctiforme.

7.12 MUTAȚIE PUNCTIFORMĂ: mutație genică datorită modificării unui singur nucleotid din molecula de ADN.

Se bănuiește că și la organismele superioare mutațiile punctiforme reprezintă o mare parte din mutațiile genice, dar confirmarea acestei presupuneri este încă dificilă.

7.13 MUTAȚIE STRUCTURAL-CROMOZOMALĂ: mutație provocată de schimbări în structura cromozomilor, datorită cărora are loc o altă înșiruire a genelor, iar uneori și un alt număr al lor. // — O schimbare a arhitecturii cromozomilor.

7.14 MUTAȚIE NUMERIC-CROMOZOMALĂ: mutație rezultată ca urmare a schimbării numărului cromozomiior speciei respective // — Sin. *Mutație genomială*.

Deosebirea esențială între mutațiile cromozomale și cele genice constă în aceea că în timp ce mutațiile cromozomale aduc schimbări de mari proporții ale materialului genetic, mutațiile genice reprezintă schimbări mult mai mici și anume la nivelul moleculei de ADN.

Majoritatea mutațiilor spontane sînt mutații punctiforme, în timp ce majoritatea mutațiilor induse artificial sînt mutații structural-cromozomale.

După *sensul (direcția) schimbării apărute*, mutațiile pot fi progresive sau regresive.

7.15 MUTAȚIE PROGRESIVĂ (de la lat. *progressus*, acțiune de înaintare): mutație, care prezintă o noutate față de tipul obișnuit (de obicei tipul sălbatic). // — Sin. *Mutație înainte* (engl. foreward mutation).

7.16 MUTAȚIE REGRESIVĂ (de la lat. *regressus*, mergere înapoi): mutație datorită căreia se revine de la mutantul apărut la fenotipul inițial, de obicei de la tipul recesiv la tipul dominant (sălbatic). // — Sin. *Mutație înapoi* (engl. beack mutation).

Mutațiile regresive se întîlnesc mai frecvent la plante și îndeosebi la porumb și gura leului. Ele se evidențiază prin aceea că în descendențele mutantei apar din nou izolat unii indivizi din tipul sălbatic. Mutațiile regresive apar la multe mutații; fenomenul nu este însă, general.

După *gradul manifestării fenotipice* a unei însușiri, mutațiile pot fi clasificate în expresive și variabile.

7.17 MUTAȚIE EXPRESIVĂ,: mutație care exteriorizează în fenotip cel mai mare efect posibil; de exemplu, ariste netede la orzoaică, forme nearistate la grîu etc.

Scanned with OKEN Scanner

7.18 MUTAȚIE VARIABILĂ (neexpresivă): mutație a cărei expresie variază mult, chiar în aceleași condiții.

După *mărimea efectului fenotipic*, mutațiile pot fi clasificate ca macromutații sau micromutații.

7.19 MACROMUTAȚII: mutații care prezintă schimbări mari, deosebirile putînd fi recunoscute cu ochiul liber.

7.20 MICROMUTAȚII: mutații care prezintă fenotipic schimbări, ce nu pot ti percepute cu ușurință.

Cele mai frecvente sînt micromutațiile, deși pentru scopuri didactice se citează mai adesea cazuri de macromutații. Micromutațiile se referă cel mai adesea la fertilitatea și viabilitatea organismului; ele trec adesea neobservate, dar joacă un rol important în evoluție.

După *locul apariției*, mutațiile se clasifică în mutații gametice, somatice și citoplasmatice.

7.21 MUTAȚII GAMETICE: mutații apărute în celulele sexuale. // — Sin. *Mutații germinale*.

7.22 MUTAȚII SOMATICE: mutații care apar în celulele corpului (soma). // — Sin. *Sport* (în terminologia folosită de D a r w i n).

7.23 MUTAȚII CITOPLASMATICE: mutații care apar în citoplasmă.

Din punct de vedere al *viabilității*, mutațiile se împart în letale, dăunătoare și viabile (neletale).

Cele mai multe mutații sînt letale sau dăunătoare. Totuși există unele mutante, care pot prezenta avantaje față de tipul sălbatic, în condiții schimbate de mediu. În asemenea condiții mutantele se pot înmulți, devenind preponderente.

După felul apariției în fenotip, mutațiile pot fi recesive sau dominante.

Cele mai multe mutații sînt recesive. Unele mutații sînt totuși dominante, cum este de exemplu „ochi *bar*" la *Dro-*

sophila. Deoarece, însă, în diplonți, mutațiile recesive nu apar în fenotip, cu toate că sînt cele mai frecvente, o populație reprezintă un rezervor important de astfel de mutații. Datorită acestui fapt soiurile și rasele băștinașe posedă o capacitate mai mare de adaptare la condițiile variate ale mediului decît soiurile și rasele recent create.

Mutațiile pot afecta unul sau mai multe caractere morfologice, însușiri fiziologice sau proprietăți biochimice.

> 7.24 MUTAȚII BIOCHIMICE: mutații care determină schimbarea sau inhibarea capacității de a produce de exemplu o anumită enzimă, necesară pentru sinteza unei substanțe principale metabolice.

Mutațiile biochimice au putut fi studiate mai aprofundat la microorganisme.

7.3. MUTAȚII GENICE

Mutații genice au fost găsite la multe organisme; cele mai multe s-au înregistrat la gura leului, porumb și *Drosophila*.

Privite prin prisma cunoștințelor actuale de genetică moleculară, mutațiile genice reprezintă schimbări, mai mult sau mai puțin importante, petrecute în molecula de ADN, schimbări care afectează funcția acesteia. Se cunoaște că ADN controlează sinteza proteinelor, dintre care multe au rol enzimatic important în celulă. Mutațiile genice duc fie la pierderea capacității sintezei uneia din proteinele specifice, fie la sinteza unei proteine diferite ca proprietăți, din cauza înlocuirii unuia sau mai multor aminoacizi componenți. Acest fapt poate duce la schimbări foarte diferite ale fenotipului, după funcția pe care o avea proteina a cărei sinteză a fost afectată de mutație. De exemplu, poate să rezulte schimbarea culorii florilor sau a blănii (dacă proteina respectivă juca un rol în sinteza pigmenților respectivi), pierderea clorofilei (dacă proteina respectivă asigura enzimatic parcurgerea unuia din stadiile de sinteză a clorofilei) etc.

Scanned with OKEN Scanner

Mutaţiile genice apar fie prin înlocuirea unuia din nucleotizi cu un altul, fie prin adăugarea sau pierderea unuia sau mai multor nucleotizi din porţiunea moleculei de ADN, care îndeplineşte funcţiile unei gene.

La microorganisme, unde este posibil să se studieze un număr foarte mare de indivizi, se poate, ca pe baza recombinărilor, să se stabilească precis locul şi natura mutaţiei în interiorul unei gene. Atunci cînd numărul recombinantelor este limitat, mutaţiile genice nu pot fi clasificate după locul şi natura lor, ba chiar pot fi confundate cu unele mutaţii structural-cromozomale mici.

7.4. MUTAŢII STRUCTURAL-CROMOZOMALE

Mutaţiile structural-cromozomale apar ca urmare a pierderii unui segment de cromozom sau datorită unui crossing-over ilegitim, adică a unui crossing-over, care are loc în puncte neomologe. Ele apar destul de des în natură şi pare să fi jucat un rol important în evoluţie. Mult mai frecvent apar atunci cînd sînt provocate artificial prin iradieri sau prin substanţe chimice mutagene, care reuşesc să producă restructurări ale cromozomilor.

Modificări structurale ale cromozomilor au fost observate pentru prima dată de M u l l e r et a l. în 1928 la *Drosophila* ca urmare a tratamentului cu raze X.

Schimbările structurale se datoresc ruperii cromozomilor şi reunirii părţilor rupte, rezultînd noi aranjamente ale lor.

Mutaţiile structural-cromozomale sînt o consecinţă a următoarelor aberaţii cromozomale: deficienţă, deleţie, duplicaţie, inversie şi translocaţie.

7.25 DEFICIENŢĂ (de la lat. *deficiens*, lipsă): pierderea unei părţi terminale din cromozom, conţinînd una sau mai multe gene (fig. 7.2 a).

Lipsa unui capăt de cromozom se recunoaşte în mod normal în pachitenul meiozei, cînd sinapsis-ul cromozomilor omologi permite o comparaţie directă.

Scanned with OKEN Scanner

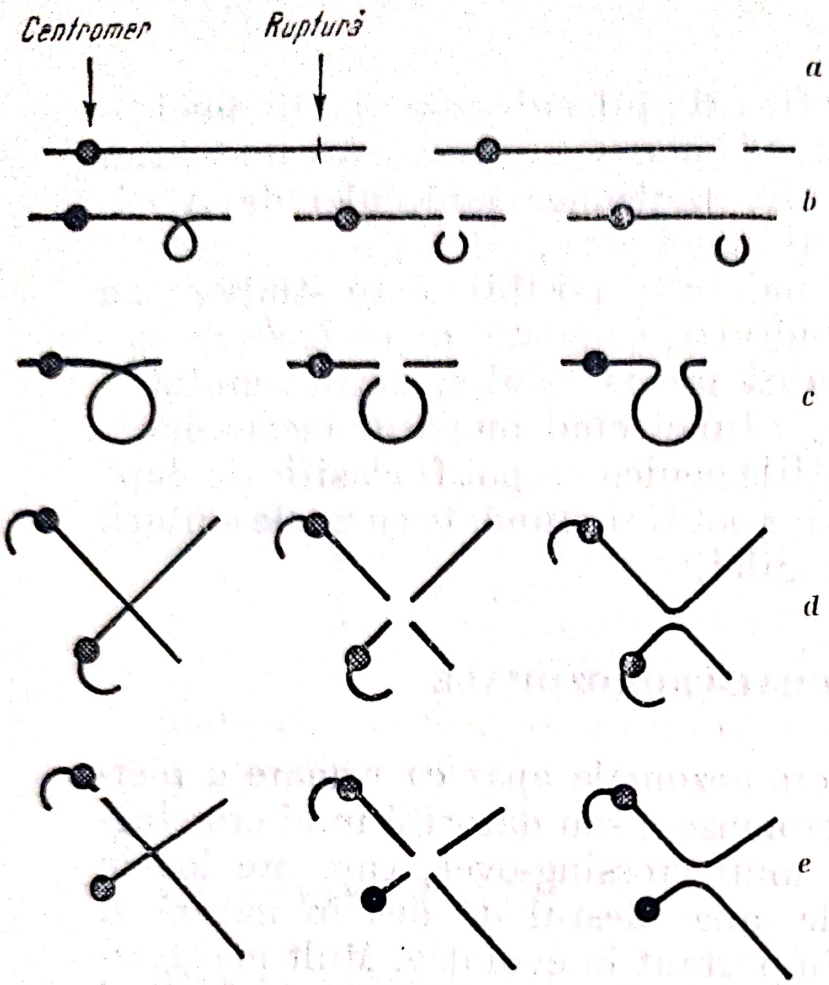


Fig. 7.2. Schemă simplificată deformare a aberațiilor cromozomale
(După B r e s c h 1965)
a — Pierderea unui capăt al cromozomului (deficiență); *b* — pierderea unui sector mijlociu (deleție), rezultată din crossing-over ilegitim înăuntrul *unui* cromozom; *c* — schimbul ambelor capete (inversie), rezultat din crossing-over ilegitim înăuntrul *unui* cromozom; *d* — pierderea unui segment mijlociu (deleție) și concomitent dublarea unui segment mijlociu (duplicație) rezultată din crossing-over ilegitim între doi cromozomi *omologi*; *e* — schimb de capete ale cromozomilor (translocații), rezultat din crossing-overul ilegitim între cromozomi *neomologi*

7.26 DELEȚIE (de la lat. *delere*, a pierde): pierderea unui segment mijlociu (nu de la capete) dintr-un cromozom, datorită unui crossing-over ilegitim înăuntrul unui cromozom (fig. 7.2 a).

Unele din mutațiile de la porumb (de ex. *bm*) și de la *Drosophila* (y^+ și ac^+) sînt datorite delețiilor.

Delețiile heterozigote sînt marcant evidente la cromozomii uriași, prin aceea că prilejuiesc formarea de bucle (fig. 7.2 b). Din această cauză cromozomul complet nu găsește, în zona deleției, nici o structură parteneră și se răsfrînge. Aspecte de acest fel constituie o dovadă puternică a exactității sinapsisului segmentelor omologe.

Delețiile chiar mici și heterozigote sînt adesea letale; cele în care s-au pierdut segmenți lungi de cromozomi sînt întotdeauna letale, deși la diplonți sînt prezente în cromozomul omolog genele pierdute prin deleție. Deleția reu-

şeşte deci, să deranjeze întreaga desfăşurare a acţiunilor genelor, să deranjeze în consecinţă echilibrul genic.

Letalitatea aproape generală a deleţiilor, chiar mici, dovedeşte că segmentele din cromozomi, chiar cînd sînt reduse, sînt indispensabile organismului în toate stadiile de dezvoltare. Totuşi la speciile poliploide cum sînt de exemplu grîul obişnuit *(T. aestivum)* şi tutunul, care posedă mai multe perechi de cromozomi omologi, deleţiile nu sînt letale; chiar dacă lipsesc segmente mai mari de cromozomi sau chiar cromozomi întregi nu se înregistrează scăderi catastrofale de vigoare.

Deleţiile creează cazuri de hemizigoţie (vezi 6.9).

Inversul deleţiilor îl reprezintă duplicaţiile.

7.27 DUPLICAŢIE (de la lat. *duplex*, dublu): modificare structurală a cromozomilor, la care una din porţiunile cromozomului este reprezentată de mai multe ori. / / — Regiuni cromozomale prezente în exces faţă de condiţia duplex, care e normală la organismele diploide.

Duplicaţiile apar, o dată cu deleţiile, ca rezultate ale crossing-overului între cromozomii omologi în locuri neomologe (fig. 7.2 d).

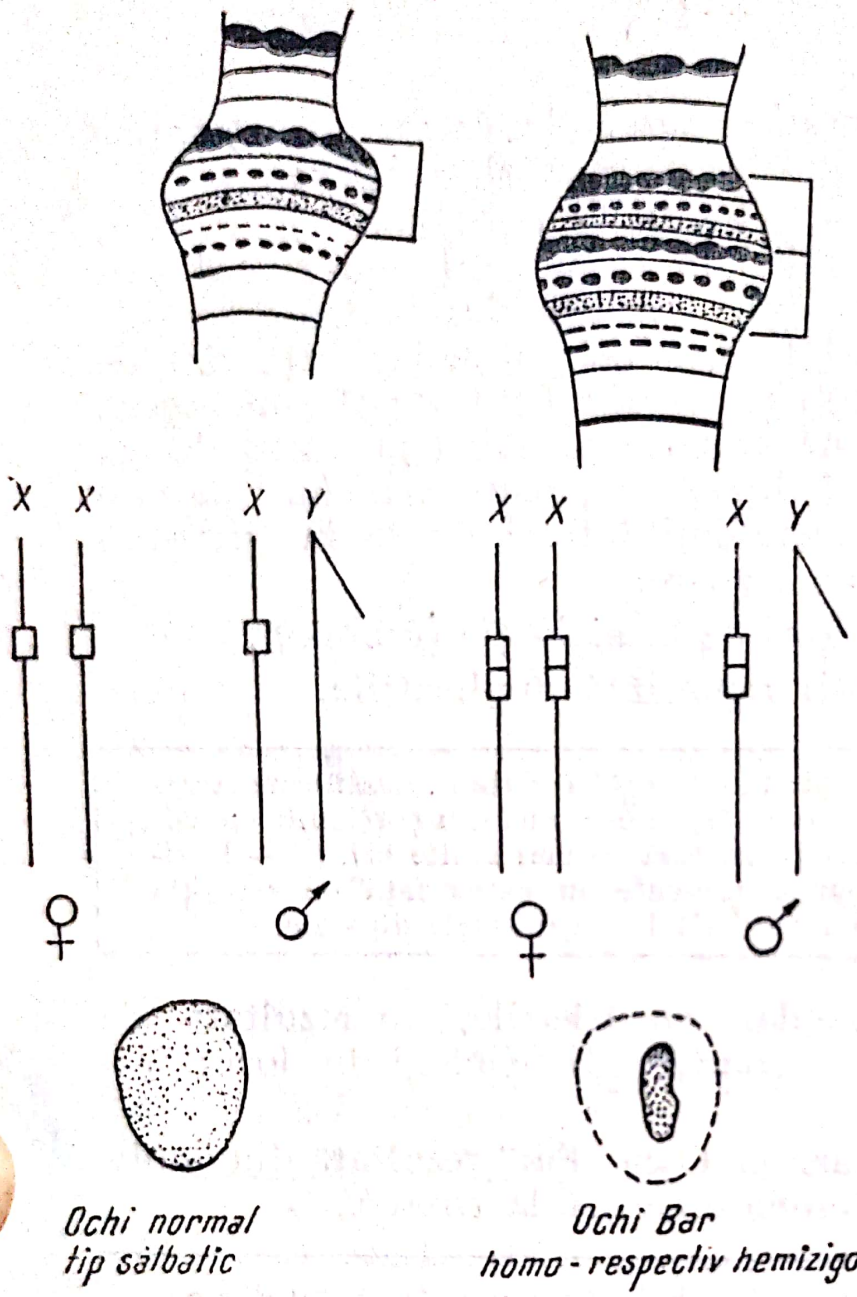
Ca exemplu se citează mutaţia „Bar" rezultată din duplicaţia unei părţi din cromozomul *X* la *Drosophila*.

7.28 BAR (de la engl. *bar*, bară, linie, dungă): mutaţie dominantă la *Drosophila* şi care cauzează o reducere puternică a mărimii ochiului.

Mutaţia *„Bar" (B)* constă în dublarea unui segment scurt al cromozomului *X*. Efectele fenotipice ale mutaţiei „Bar" sînt arătate în fig. 7.3.

Mutaţia „Bar" determină în fenotip la *Drosophila* un ochi micşorat. Acest efect poate fi măsurat exact prin determinarea numărului mijlociu al faţetelor ochilor. Astfel, tipul sălbatic are în medie 780 faţete, iar mutanta „bar" numai 358.

Scanned with OKEN Scanner



Ochi normal tip sălbatic

Ochi Bar homo - respectiv hemizigot

Fig. 7.3. Mutanta *Bar* la *Drosophila*
S u s: cromozomul normal şi duplicat; J o s: forma ochilor

În afară de mutaţia „Bar" *(B)*, au fost găsite şi alte mutaţii asemănătoare, de exemplu „dublu Bar", care se datoreşte unei triplicaţii cromozomale.

Duplicaţiile prezintă importanţă pentru evoluţia cromozomilor, printr-aceea că în segmentele duplicate genele pot fi afectate de mutaţii fără ca aceasta să se resimtă imediat în fenotip, ceea ce poate aduce o contribuţie importantă la elaborarea de nou material genetic.

Fenotipul este şi el influenţat, uneori destul de marcant, de apariţia duplicaţiilor cromozomale, totuşi fără a fi diminuată viabilitatea atît de mult, cum este cazul la deleţii.

Unele mutaţii structural-cromozomale nu afectează cantitatea de material genetic ci numai aşezarea acestuia în cromozom. Astfel de mutaţii sînt inversiile şi translocaţiile.

7.29 INVERSIE (de la lat. *inversus*, răsturnat): o rearanjare a unui grup de gene într-un cromozom astfel încît succesiunea acestora în segmentul respectiv este inversată faţă de cromozomul normal (fig. 7.2 c).

Inversiile pot afecta diferite părţi ale cromozomului, cuprinzînd sau nu centromerul, fiind denumite în funcţie de aceasta inversii pericentrice sau paracentrice.

7.30 PERICENTRICĂ (de la grec. *peri*, împrejur, şi *kentron*, centru): inversie, care include centromerul.

7.31 PARACENTRICĂ (de la grec. *para*, lîngă şi *kentron*, centru): inversie, care nu cuprinde centromerul.

Organismele homozigote pentru inversii se comportă normal în meioză şi se deosebesc de tipul sălbatic numai prin noi relaţii de linkage între diferitele gene. La indivizii heterozigoţi pentru inversii însă, din cauza dificultăţii conjugării în meioză în zona inversată, schimbul de gene în această zonă poate fi complet împiedicat. Atunci cînd conjugarea are totuşi loc, apar configuraţii în formă de buclă, iar ca urmare a crossing-overului, apar punţi cromozomale în anafază şi fragmente acentrice, rezultînd gameţi neviabili.

În acest fel inversiile acţionează ca un supresor al crossing-overului (fig. 7.4).

7.32 TRANSLOCAŢIE (de la lat. *trans*, dincolo de şi *locatio* de la *locare*, a închiria): schimb în poziţia unui segment cromozomal în altă parte a aceluiaşi cromozom sau a unui alt cromozom neomolog (translocaţie intra- resp. intercromozomală) (fig. 7.2 e).

Segmentele translocate pot avea mărimi diferite, putînd cuprinde uneori braţe întregi de cromozomi.

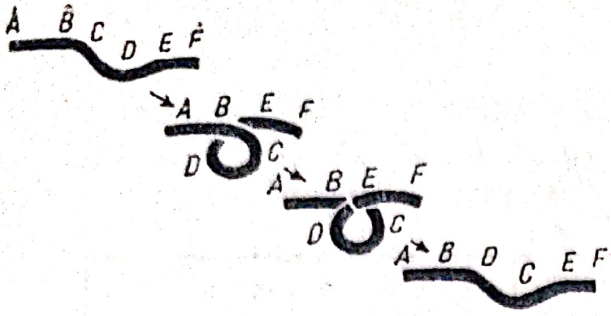


Fig. 7.4. Diagramă arătînd mecanismul prin care pot fi produse unele inversii (după Gardner 1965)

Translocaţiile sînt aproape întotdeauna reciproce, adică diferitele segmente cromozomale se schimbă unul în locul celuilalt.

Translocaţiile reciproce apar frecvent în natură; astfel Jones (1957) a găsit la populaţiile de *Dactylis glomerata* şi de *Anthoxanthum odoratum* că 10,9 pînă la 100% din plante erau heterozigote pentru translocaţii reciproce.

La *Oenothera* au loc, de asemenea, frecvent translocaţii, care rămîn genetic stabile.

Pe lîngă translocaţiile reciproce, care apar spontan în natură, au fost găsite şi translocaţii provocate artificial, în special de razele *X*.

Apariţia translocaţiilor are consecinţe genetice importante. În primul rînd datorită schimbului de segmente între cromozomii neomologi are loc o modificare a raporturilor de linkage între diferite gene, formîndu-se noi grupe de înlănţuire. În acest fel se pot înlătura înlănţuiri nefavorabile existente în natură, de exemplu, între genele pentru rezistenţă la boli de la specii sălbatice şi genele, care determină unele însuşiri nedorite ale acestora. De aceea, provocarea artificială a translocaţiilor, în special prin iradiere, a devenit un instrument important în ameliorarea de noi soiuri la plantele agricole.

În stare heterozigotă translocaţiile au o comportare particulară în meioză. Într-adevăr, în urma conjugării porţiunilor omologe ale cromozomilor iau naştere în pachiten configuraţii caracteristice în formă de cruce. Dacă între porţiunile omologe se formează chiasme în diachineză, cromozomii iau forma unui inel închis sau a cifrei 8, sau a unui lanţ de 4 cromozomi. Asemenea configuraţii formate din 4 cromozomi se numesc quadrivalenţi (fig. 7.5).

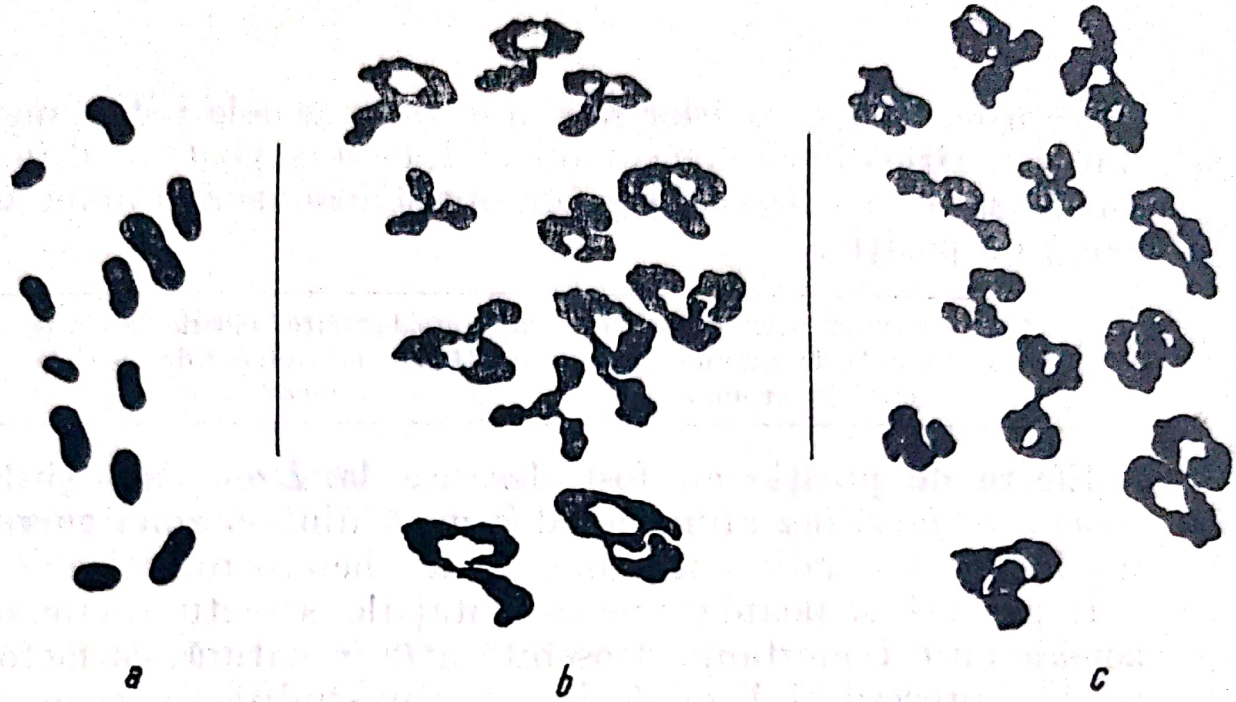


Fig. 7.5. Meioză în haploizi (*a*), autotriploizi (*b*) și autotetraploizi (*c*) la *Datura stramonium* arătînd 12 univalenți, 12 trivalenți și 12 quadrivalenți (după A v e r y 1959)

7.33 QUADRIVALENT (de la lat. *quattor*, patru și *valere*, a fi puternic): asociație de 4 cromozomi, reținuți împreună prin chiasme, apărută în meioză.

Dacă nu se formează chiasma decît între unele dintre porțiunile omologe ale cromozomilor, pot rezulta un trivalent și un monovalent, sau doi bivalenți.

La separarea quadrivalenților pot rezulta fie gameți fertili, care conțin în întregime materialul genetic necesar, fie gameți sterili la care o parte din materialul genetic se află în doză dublă, iar o parte lipsește total. În acest fel indivizii heterozigoți pentru translocații pot fi identificați prin faptul că formează cca. 50% din gameți sterili.

Din cauza configurației specifice care apare în pachiten și datorită variabilității unora din gameți, la indivizii heterozigoți pentru translocații, frecvența recombinațiilor este mult scăzută, în special în zonele apropiate de punctele de ruptură.

În sfîrșit, translocațiile pot duce la mărirea sau micșorarea numărului de cromozomi, avînd astfel un rol important în evoluție.

În urma translocațiilor sau inversiilor genele pot ajunge într-o poziție diferită de cea inițială, ceea ce poate modifica manifestarea fenotipică a genei. Acest fenomen se numește efect de poziție.

7.34 EFECT DE POZIȚIE: fenomen datorită căruia efectul fenotipic al unei gene este diferit în funcție de poziția genei în cromozomi.

Efecte de poziție au fost descrise la *Drosophila* și la *Oenothera blandina* atunci cînd o genă dintr-o zonă eucromatică devine adiacentă unei zone heterocromatice.

În general, se poate spune că mutațiile structural-cromozomale au o importanță deosebită atît în natură, ca factor activ al procesului de evoluție, cît și în studiile de genetică și ameliorare, ele permițînd localizarea genelor în diferiți cromozomi sau obținerea de forme noi diferite de cele existente anterior.

7.5. MUTAȚII NUMERIC-CROMOZOMALE

Mutațiile numeric-cromozomale pot fi provocate de adăugarea de seturi întregi de cromozomi (poliploidie) sau de schimbări în numărul cromozomilor, ca de exemplu pierderea sau adăugarea de cromozomi întregi (aneuploidie).

1. Poliploidie

7.35 POLIPLOID, subst. *poliploidie* (de la grec. *polys*, numeros, *haploos*, o dată și *eidos*, formă): individ derivat de la una sau mai multe forme ancestrale prin multiplicarea (de 3,4 sau mai multe ori) a numărului monoploid de cromozomi.

Fiecare specie este caracterizată printr-un număr fix, specific de cromozomi. La unele plante, mai ales la cele de mult timp luate în cultură, apar, însă, adesea, serii de numere de cromozomi, care sînt un multiplu al unui număr de bază. Astfel la grîu au apărut în cursul evoluției, specii

Scanned with OKEN Scanner

225 care au 7,14 și 21 cromozomi haploid adică un multiplu de 7 iar la cartof s-au găsit specii cu 24, 36, 48, 60, 72, 84, 96, 108, 120 și 132 cromozomi haploid adică un multiplu de 12.

7.36 NUMĂR DE BAZĂ (x): numărul cromozomilor în gameții strămoșului diploid al unei serii poliploide. / / — Sin. *Număr fundamental*.

Dacă un organism are în celulele somatice numărul de cromozomi egal cu numărul de bază, el se numește monoploid.

7.37 MONOPLOID (de la grec. *monos*, singur, *haploos*, o dată și *eidos*, formă): care are un singur set de cromozomi. / / — Sin. Care posedă în celulele somatice, numărul haploid fundamental (de bază) de cromozomi. / / — Sin. *Haploid adevărat*.

Dacă în celulele somatice ale organismelor numărul de cromozomi este un multiplu mai mare de doi al numărului de bază avem de-a face cu poliploidie adevărată sau euploidie, spre deosebire de aneuploidie la care numărul de cromozomi nu este un multiplu al lui x.

7.38 EUPLOIDIE: (de la grec. *eu*, bine, *haploos*, o dată și *eidos*, formă): înmulțirea seturilor complete de cromozomi în toate celulele organismului, astfel că se realizează organisme sau celule având un număr de cromozomi, care este un multiplu exact al numărului haploid de bază (x).

După numărul de genomuri prezente în celulele somatice, organismele poliploide se împart în triploide (3 x), tetraploide (4 x), pentaploide (5 x), hexaploide (6 x) etc.

7.39 TRIPLOIDIE (de la grec. *triploos*, triplu): prezența a trei genomuri sau seturi de cromozomi (3 x), în celulele somatice.

Triploidia a fost găsită de de Vries atunci cînd a executat încrucișări între *Oenothera lamarckiana* ca mamă

și *Oe. muricata*, *cruciata* ș.a. ca tată, obținînd tipuri triploide de trei ori din 1 000 de cazuri. El a explicat aceasta prin presupunerea că trei la mie de oosfere (ovule) din *Oe. lamarckiana* își păstrează numărul dublu de cromozomi (14) și dacă acestea sînt fecundate cu grăunți de polen normali cu 7 cromozomi, apare numărul triploid adică 21 cromozomi. Triploizii sînt total sterili.

7.40 TETRAPLOIDIE (de la grec. *tetra*, patru): prezența a patru genomuri sau seturi de cromozomi (4 *x*).

Tetraploidia se poate realiza în cazul cînd într-un hibrid între specii nu are loc conjugarea haplomilor, din cauza omologiei incomplete; ca urmare apar uneori gameți cu suma celor doi haplomi.

La tetraploizi, numărul de cromozomi dublîndu-se, fiecare cromozom este prezent de patru ori în ceea ce privește constituția genetică. De exemplu *Oenothera lamarckiana* are 7 cromozomi haploid (în celulele sexuale) și 14 cromozomi diploid (în celulele somatice). O mutație tetraploidă, *Oe. gigas* are 14 cromozomi haploid și 24 cromozomi diploid.

Tetraploizii pot fi stabili din punct de vedere genetic.

Încrucișările dintre diploizi și tetraploizi dau hibrizi sterili. Cu toate acestea, asemenea încrucișări sînt importante, de exemplu, la sfecla de zahăr, la care se produce pe această cale sămînța pentru plantele triploide (sterile), care se folosesc în cultură.

O particularitate importantă deosebește organismele care au un număr par de genomuri (artioploizi) de cele care au un număr impar (perisoploizi). Într-adevăr, la formarea gameților numărul somatic total al cromozomilor trebuie să se împartă în două jumătăți egale. Cum în cazul perisoploizilor, aceasta nu este posibil, poliploizii cu număr impar de genomuri sînt de regulă sterili.

7.41 ARTIOPLOID (de la grec. *artios*, par): organism al cărui număr de cromozomi în celulele somatice este un multiplu par al numărului haploid de bază. Este de regulă fertil. De exemplu tetraploizi, hexaploizi etc.

Scanned with OKEN Scanner

7.42 PERISOPLOID (de la grec. *perissos*, impar): organism al cărui număr de cromozomi în celulele somatice este un multiplu impar al numărului haploid de bază. Este de regulă steril. De exemplu triploizi, pentaploizi etc.

Genomurile existente într-un organism poliploid pot să fie identice genetic sau pot să fie deosebite, provenind de la specii diferite. Din acest punct de vedere se disting autopoliploizi şi alopoliploizi.

7.43 AUTOPOLIPLOIDIE (de la grec. *autos*, singur, *polys*, numeros, *haploos*, o dată şi *eidos*, formă): multiplicarea înăuntrul speciei, a seturilor de cromozomi identice genetic. Autopoliploidie se întîlneşte adesea la diferite specii ale aceluiaşi gen.

7.44 AUTOPOLIPLOID (de la grec. *autos*, singur, *polys*, numeros, *haploos*, o dată şi *eidos*, formă): un organism, care posedă un multiplu de seturi identice de cromozomi (genomuri) // O specie poliploidă, ale cărei genomuri derivă de la aceeaşi specie originală. // — Organism format prin dublarea directă a numărului cromozomilor unui singur individ.

Autopoliploizii au genomuri omologe, ale căror loci sînt ocupaţi în cea mai mare parte cu alele identice.

În general, autopoliploizii nu diferă prea mult faţă de ancestralii lor diploizi; totuşi ei sînt adesea mai viguroşi şi posedă tulpini mai groase, frunze mai scurte şi mai late precum şi flori şi seminţe mai mari, ca urmare a faptului că plantele poliploide au celule şi nuclei mai mari decît cele diploide. Nu este, însă, o regulă generală că maximum de creştere este legat de valorile cele mai mari de ploidie.

Aceste caracteristici au constituit avantaje pentru multe soiuri şi specii poliploide, datorită cărora ele posedă o capacitate mai mare de adaptare, explicabilă şi prin heterozigoţia lor sporită. De aceea, în zonele cu condiţii climatice mai nefavorabile, domină speciile poliploide; astfel la Spitzberg mai mult de 90% din speciile florei locale sînt poliploide.

Totuşi, autopoliploizii prezintă şi dezavantajul că, din cauza prea multor cromozomi omologi, unii cromozomi

Scanned with OKEN Scanner

rămîn la meioză neîmperechiaţi, rezultînd formarea de gameţi aneuploizi.

7.45 ALOPOLIPLOIDIE (de la grec. *allos*, un altul, *polys*, numeros, *haploos*, o dată şi *eidos*, formă): dublarea seturilor (garniturilor) de cromozomi diferite genetic, seturile de cromozomi provenind de la două sau mai multe specii sau chiar genuri diferite.

7.46 ALOPOLIPLOID (de la grec. *allos*, altul, *polys*, numeros, *haploos*, o dată şi *eidos*, formă): un organism avînd mai mult de două seturi de cromozomi derivaţi de la diferite specii, prin hibridare.

Alopoliploizii pot fi obţinuţi prin încrucişări spontane sau pot fi produşi experimental. Poliploizii au de obicei celule mai mari şi în consecinţă organe mai mari.

Am arătat că alopoliploizii se obţin din încrucişări între specii şi genuri diferite. De obicei astfel de încrucişări reuşesc greu şi hibrizii obţinuţi sînt sterili, din cauza dificultăţilor ce apar în diviziunea de reducere (meioză).

Cîteodată, însă, la sfîrşitul anafazei primei diviziuni de reducere, reuşesc să se reunească cromozomii greu separabili şi să formeze un nucleu, denumit nucleu de restituţie, rezultînd în loc de o tetradă, o diadă din două celule diploide (AB) (AB), în caz că simbolurile celor două specii încrucişate au fost AA, respectiv BB. Dacă doi astfel de gameţi (AB şi AB) se întîmplă să se întîlnească, se naşte un individ tetraploid $AABB$.

O dată format un astfel de individ tetraploid, celelalte diviziuni meiotice se desfăşoară în continuare fără dificultăţi, deoarece homologii fiecărui set dublu se întîlnesc ca bivalenţi şi astfel sînt produşi mereu gameţi care conţin cîte un cromozom din fiecare set (AB) şi după încrucişare produc iarăşi indivizi $AABB$. Astfel de hibrizi de „adiţie" sau „hibrizi amfidiploizi" formează atunci o specie nouă. Se cunosc astfel bastarzi între varză şi ridiche sau între grîu şi secară.

Alopoliploizii tipici sînt compuşi din genomuri neuniforme.

Scanned with OKEN Scanner

Prin alopoliploidie se realizează o sinteză de însuşiri biologice şi economice valoroase ale diferitelor specii şi genuri.

7.47 AMFIDIPLOID (de la grec. *amphi*), amîndoi şi *diploos*, dublu: o specie sau un tip de plante provenit prin dublarea cromozomilor în hibridul F_1 a două specii diferite. // — Sin. *Alopoliploid*. // — Sin. *Hibrid de adiţie*.

Un exemplu tipic de alopoliploidie îl constituie grîul cultivat, *Triticum aestivum*, care are numărul de cromozomi $2n=42$ şi are 3 genomuri diferite. El s-a născut astfel:

Din încrucişarea spontană a alacului sălbatic, *Triticum boeoticum*, Boiss et Schiem, $2n=14$, genomurile AA, cu altă graminee sălbatică, probabil *Aegilops speltoides* L., $2n=14$, genomurile BB, s-a născut prin dublarea cromozomilor o formă 4 x, *Triticum dicoccoides*, $2n=28$, genomurile $AABB$, tenchiul sălbatic.

Din încrucişarea mai departe a acestui tenchi sălbatic sau a formei lui cultivate, *Tr. dicoccum*, cu o specie 2 x din genul *Aegilops*, *A. squarrosa* L., genomul DD, s-a născut iarăşi prin poliploidizare o formă 6 x. Acest tip aloploid cu 42 cromozomi, cu genomii A, B şi D este cea mai importantă cereală a Europei şi a lumii întregi.

Alt exemplu îl constituie hibridul varză × ridiche, care a fost obţinut din încrucişarea *Brassica oleracea* şi *Raphanus sativus*, ambele cu 2×9 cromozomi.

Hibridul are o garnitură de 9 cromozomi de la varză şi o altă garnitură de 9 cromozomi de la ridiche. Neomologia acestor cromozomi face ca meioza să nu decurgă normal. Prin dublarea numărului de cromozomi ai acestui hibrid, rezultă un hibrid alotetraploid, denumit *Raphanobrassica* ($2n=4x=36$) care are 36 cromozomi şi anume două garnituri de la ridiche ($2n=18$) şi două de la varză ($2n=18$). Acest hibrid prezintă un complex permanent şi stabil de însuşiri şi anume· rădăcina de la varză, frunzele de la ridiche, iar fructul este asemănător celui de la varză la bază şi celui al ridichii la vîrf. Deşi acest hibrid nu prezintă un

avantaj economic, totuși el constituie un exemplu pentru perspectivele genetice ale aloploidiei.

Un alt exemplu de aloploidie îl constituie hibridul *Triticale* ($2n=8x=56$), derivat din *Triticum aestivum* ($2n=42$) și *Secale cereale* ($2n=14$).

Există și cazuri intermediare între auto- și alopoliploidie, care sînt definite ca autoalopoliploidie.

7.48 AUTOALOPOLIPLOID: poliploid, care derivă din două sau mai multe specii diferite genetic și care posedă unul sau mai multe seturi parentale de cromozomi reprezentate mai mult decît de două ori.

Un exemplu de autoalopoliploid îl constituie *Helianthus tuberosus* ($2n=102$), care este considerat de către K o s t o f f (1939) că are două seturi de bază de 17 cromozomi de la *H. annuus* ($2n=34$) și 4 seturi de la alte specii înrudite.

Genetica poliploizilor este complicată de prezența fiecărui locus în mai mult de două doze. Tipul de segregare diferă mult în funcție de tipul poliploizilor.

La alopoliploizi, ale căror genomuri derivă de la cel puțin două specii diferite, comportarea cromozomilor în meioză va depinde de gradul de omologie între cromozomii echivalenți proveniți de la speciile parentale. Dacă această omologie este redusă atunci în meioză vor conjuga numai cromozomii adevărat omologi care au aceeași proveniență, formîndu-se astfel bivalenți ca și în meioza unui diploid (autosindeză).

7.49 AUTOSINDEZĂ (de la grec. *autos*, el însuși și *syndesis*, a lega împreună): Împerecherea cromozomilor complet omologi proveniți de la același strămoș, în meioza organismelor alopoliploide.

La majoritatea alopoliploizilor însă, există un oarecare grad de omologie între seturile de cromozomi provenite de la părinți diferiți astfel că este posibilă și conjugarea între acești cromozomi, parțial omologi (alosindeză).

7.50 ALOSINDEZĂ (de la grec. *allos*, altul şi *syndesis*, a lega împreună): împerecherea cromozomilor proveniţi de la strămoşi diferiţi în meioza unui organism alopoliploid.

Alosindeza duce la apariţia segregării în descendenţa alopoliploizilor.

La autopoliploizi avînd în vedere provenienţa lor comună, există o omologie absolută între cromozomii echivalenţi din diferitele seturi de cromozomi. Aceasta face ca în meioză să se formeze trivalenţi, quadrivalenţi etc., în funcţie de gradul de ploidie.

Prezenţa fiecărui locus în mai mult de două doze face ca segregarea să fie mult mai complicată, nerespectîndu-se proporţiile clasice de segregare ale lui M e n d e l.

Prin poliploidie există posibilitatea să se înmulţească numărul genelor prezente concomitent într-un organism, deoarece în fiecare garnitură de cromozomi pot să apară în acelaşi „locus" gene noi. Chiar prezenţa aceleiaşi gene de mai multe ori întăreşte acţiunea ei şi ca urmare pot apărea în fenotipul poliploidului respectiv însuşiri noi (referitoare la mărimea plantei, a seminţelor sau la productivitate), valoroase pentru scopuri practice.

Cromozomii se pot multiplica şi somatic, fenomen care se numeşte endopoliploidie.

7.51 ENDOPOLIPLOIDIE (de la grec. *endon*, înăuntru, *polys*, numeros, *haploos*, o dată, *eidos*, formă): multiplicarea somatică a garniturii de cromozomi în anumite ţesuturi, datorită mitozei anormale.

Cazuri de endopoliploidie se întîlnesc în glandele salivare ale unor diptere. De asemenea, în celulele intestinelor larvelor unor ţînţari (normal 2×3 cromozomi) s-au putut număra 12, 24, 38 şi chiar 96 cromozomi. Tot astfel în celulele rădăcinilor de spanac s-au întîlnit, în loc de numărul normal (2×6 cromozomi), numărul dublu sau chiar împătrit de cromozomi, uneori chiar de opt ori numărul normal de cromozomi.

Celulele endopoliploide sînt caracterizate printr-o producţie ridicată de proteine (enzime).

Scanned with OKEN Scanner

Multiplicarea numărului de cromozomi poate avea loc spontan. Ea poate fi însă și provocată prin șocuri termice (40–45°C) sau prin substanțe poliploidizante, mai ales prin colchicină.

II. Aneuploidie

7.52 ANEUPLOIDIE (de la grec. *a*, fără, *eu*, bine și *haploos* o dată): apariția de cromozomi suplimentari sau dispariția unor cromozomi față de numărul normal (2 *n*) de cromozomi. // — Sin. *Heteroploidie*.

7.53 ANEUPLOID (de la grec. *a*, fără, *eu*, bine și *haploos*, o dată): organism caracterizat printr-un număr de cromozomi, care nu este un multiplu exact al numărului de bază. // — Individ cu un cromozom lipsă sau cu unul suplimentar // — Sin. *Heteroploid*.

Aneuploidia este cauzată de neseparareа cromozomilor omologi (nedisjuncție, vezi 6.7) în metafaza meiozei sau a mitozei sau de lipsa împerecherii cromozomilor la prima diviziune a meiozei; datorită acestor deranjări apar gone cu numere anormale de cromozomi; în acest fel se formează gameți conținînd n—1 și n+1 cromozomi, care dau naștere la zigoți cu $2n$—1, $2n$—2, $2n$+1 sau $2n$+2 cromozomi. De exemplu la *Drosophila* indivizii XXY sînt aneuploizi, deoarece au un cromozom sexual complementar.

Schimbările aneuploide pot fi clasificate în următoarele grupe:

— *hipoploizi*
  $2n$—2= nulizomici
  $2n$—1= monozomici
— *hiperploizi*
  $2n$+1= trizomici
  $2n$+2= tetrazomici

7.54 HIPOPLOID (de la grec. *hypo*, sub, *haploos*, o dată și *eidos*, formă): organism aneuploid, la care lipsesc unul sau mai mulți cromozomi din genom.

Hipoploizii se împart în nulizomici și monozomici, după cum lipsește unul sau ambii cromozomi dintr-o pereche de cromozomi omologi.

Scanned with OKEN Scanner

7.55 NULIZOMIC (de la lat. *nullus*, nici unul și grec. *soma* corp): organism la care lipsesc ambii termeni ai unei perechi de cromozomi ($2n-2$).

7.56 MONOZOMIC (de la grec. *monos*, singur și *soma*, corp): un organism, căruia îi lipsește un cromozom ($2n-1$) dintr-o pereche de cromozomi omologi.

Hipoploidia presupune pierderea unei părți din materialul genetic. La speciile diploide aceasta are ca urmare o netă micșorare a viabilității și fertilității, ceea ce face ca, la aceste specii, monozomicii și mai ales nulizomicii să fie rar întîlniți și lipsiți de importanță.

La speciile poliploide însă, unde repetarea genomurilor permite suplinirea parțială a absenței unui cromozom, în special monozomicii, au viabilitate satisfăcătoare, ceea ce a permis efectuarea de studii genetice importante asupra lor.

Astfel, la *Triticum aestivum* (hexaploid) și *Nicotiana tabacum* (tetraploid) s-a reușit să se obțină întreaga serie de monozomici și de nulizomici, pentru fiecare din cromozomi în parte (fig. 7.6.)

Existența acestor serii de aneuploizi a permis o aprofundare fără precedent a studiilor genetice la unele specii poliploide și mai ales la grîu. Folosirea aneuploizilor stă și la baza unor metode noi în ameliorarea grîului așa cum este substituția de cromozomi (vezi cap. 10).

7.57 HIPERPLOID (de la grec. *hiper*, peste, *haploos*, o dată și *eidos*, formă): organism aneuploid, care are unul sau mai mulți cromozomi suplimentari față de genomul obișnuit.

Hiperploizii pot să fie trizomici, tetrazomici sau polizomici, după cum se adaugă unul, doi sau mai mulți cromozomi față de genomul obișnuit.

7.58 TRIZOMIC (de la grec. *tria*, trei și *soma*, corp): un organism diploid, la care o pereche de cromozomi are un cromozom suplimentar ($2n+1$), rezultînd că un anumit tip de cromozom este reprezentat de trei ori.

Scanned with OKEN Scanner

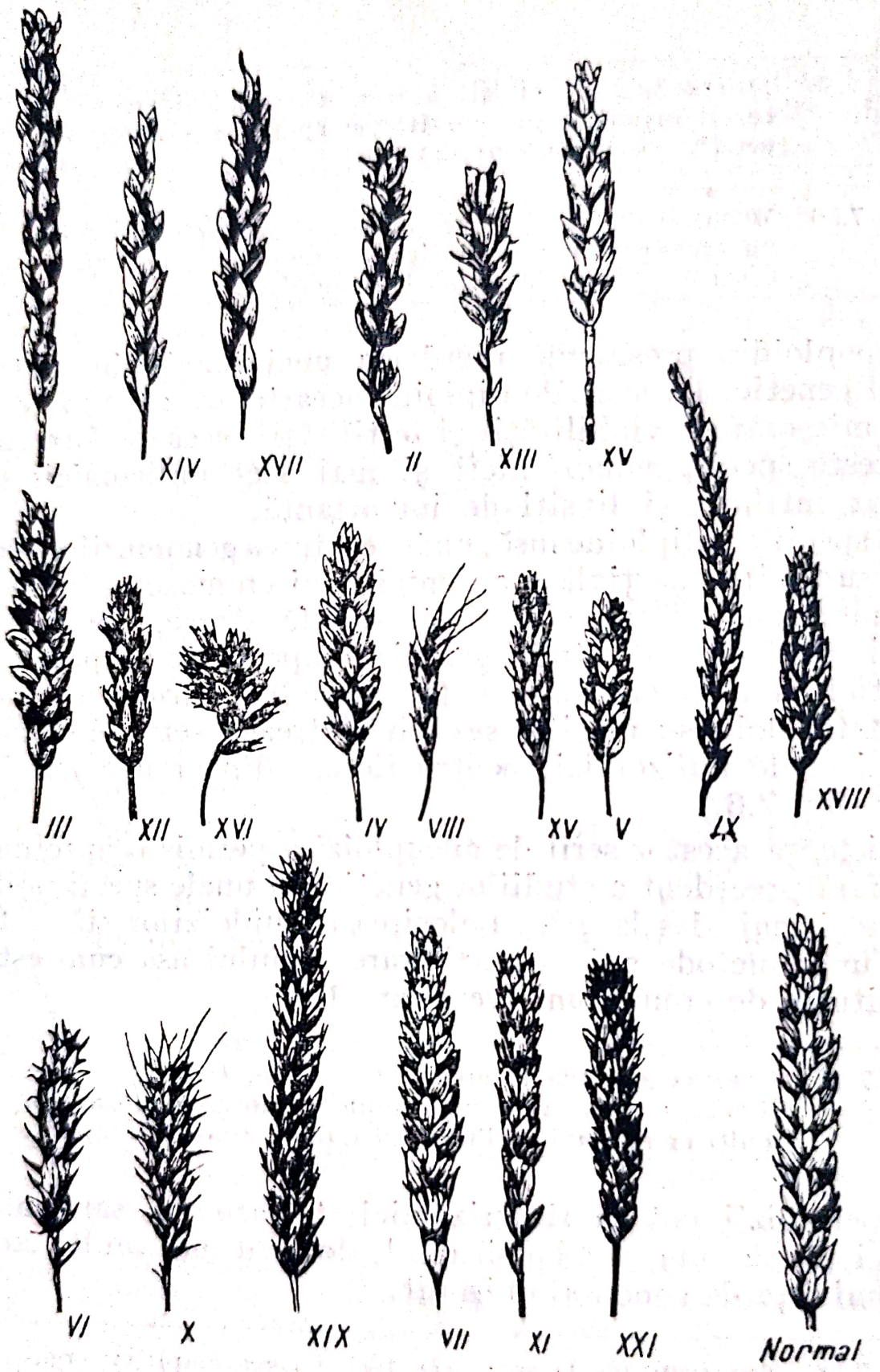


Fig. 7.6. Spicele a 21 nulizomici la grîu în 7 grupe potrivit homeologiei cromozomilor lipsă (după Sears 1959)

Scanned with OKEN Scanner

Cele mai edificatoare studii asupra trizomicilor au fost executate la *Datura stramonium*, care are $n=12$ și unde pentru fiecare cromozom morfologic diferit din setul haploid, s-au putut identifica plante cu un cromozom suplimentar, rezultînd deci, 12 tipuri diferite de plante cu $2n+1$ cromozomi. Cercetările au arătat că toți trizomicii la *Datura* sînt mai puțin viguroși decît tipul normal (fig. 7.7).

La oameni s-au găsit de asemenea mutații trizomice, cum este de exemplu „mongolismul" (sindromul lui D o w n) o boală, care se caracterizează prin întîrziere mintală, corp anormal dezvoltat și frecvente defecte la organele interne, mai ales la inimă precum și prin ochi asemănători celor ai mongolilor. Cercetările citologice au arătat că mongoloizii posedă cromozomul 21

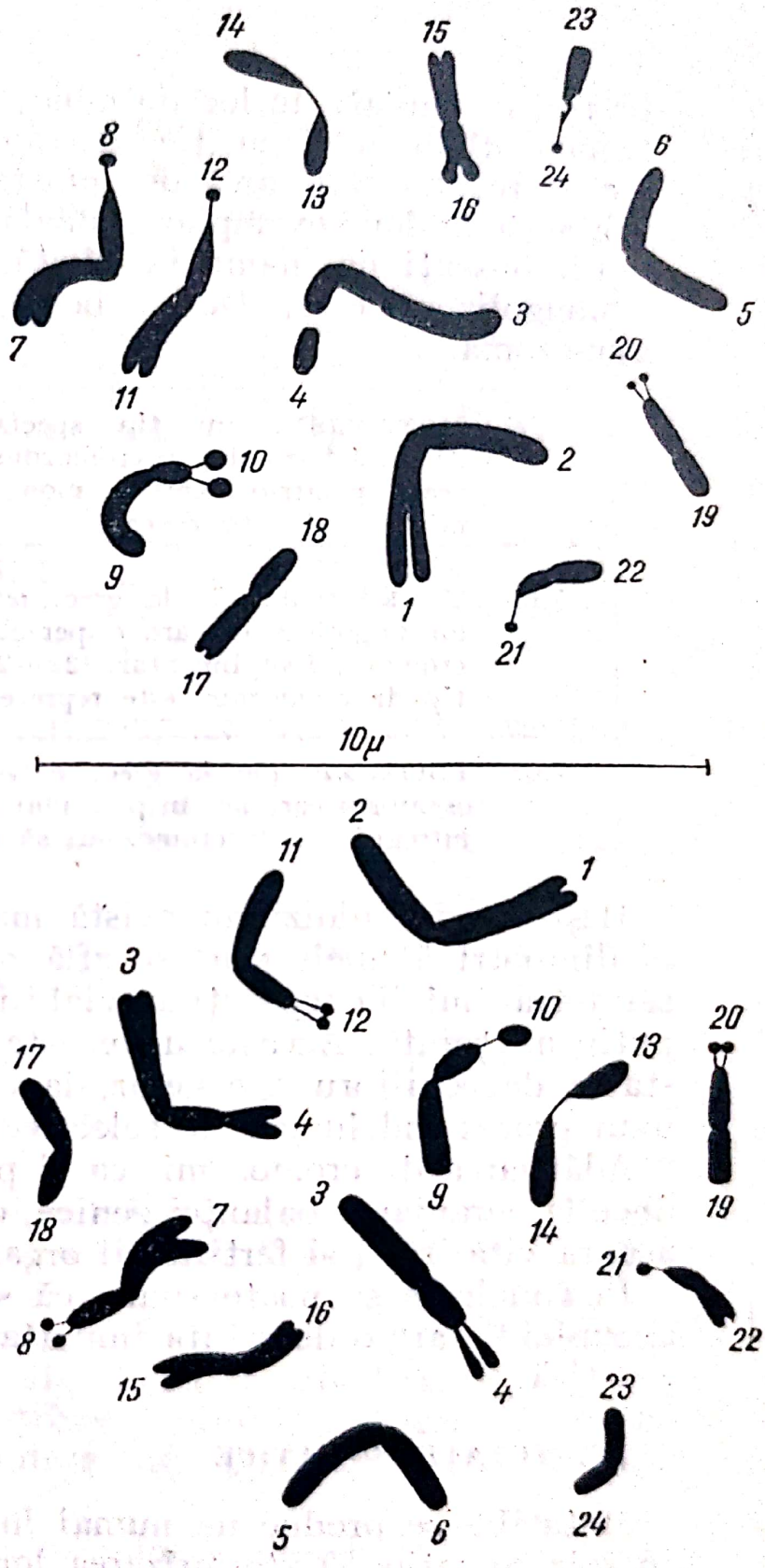


Fig. 7.7. Trizomie la *Datura stramonium*
S u s: normal ($n=12$); J o s: — trizomia cromozomilor 3.4 (S a t i n a 1959)

în trei exemplare, în loc de două, fapt ce se explică prin fenomenul de nedisjuncție în stadiul de meioză, ceea ce are ca rezultat formarea de gameți, în care cromozomul 21 se găsește în două exemplare. Boala apare mai frecvent la copiii născuți de mame în vîrstă.

Mongolismul este, deci, o boală datorită unei mutații cromozomale.

7.59 MONGOLISM: un tip special de idioție ereditară, datorită trizomiei în cromozomul 21 și care se caracterizează printr-o expresie mongoloidă a feței, întîrziere mintală și alte defecte.

7.60 TETRAZOMIC (de la grec. *tetra*, patru și *soma* corp): un organism la care o pereche de cromozomi are doi cromozomi suplimentari ($2n+2$), rezultînd că un anumit tip de cromozom este reprezentat de patru ori.

7.61 POLIZOMIC (de la grec. *polys*, multe și *soma*, corp): organism care are în plus mai mulți cromozomi, fără ca întregul set de cromozomi să fie multiplicat.

Deși la hiperploizi nu există material genetic pierdut, ci dimpotrivă unele gene se află repetate, toți trizomicii sau tetrazomicii cunoscuți au viabilitatea mai mult sau mai puțin micșorată. Aceasta dovedește cît este de importantă starea de echilibru a genelor, la care s-a ajuns în urma unui proces îndelungat de selecție naturală.

Adăugarea de cromozomi, ca și pierderea cromozomilor, duce la deranjarea balanței genice, ceea ce are repercusiuni asupra vitalității și fertilității organismelor.

În concluzie se poate spune că studiul fenomenului de aneuploidie are o deosebită importanță atît teoretică cît și practică.

7.6. MUTAȚII SOMATICE

Mutațiile se produc nu numai în celulele sexuale, ci și în cele somatice. Exteriorizarea lor în fenotip depinde în primul rînd de stadiul de dezvoltare, cînd ele apar. Astfel, dacă o mutație apare foarte devreme, atunci aceasta va

cuprinde sectoare mari, pe cînd, din contră, mutaţiile apărute tîrziu, vor ocupa sectoare limitate uneori chiar numai la cîteva celule. Rezultă, în consecinţă, un amestec de celule de diferite genotipuri, formînd ceea ce se numeşte un mozaic sau o himeră.

7.62 MOZAIC (de la ital. *mosaico*, amestec de mici cuburi multicolore, de marmură sau de smalţ incrustate în ciment, reproducînd de obicei un desen): individ sau organ, care cuprinde două tipuri de ţesuturi diferite genetic.

7.63 HIMERĂ (de la lat. *chimaera*, monstru fabulos, al cărui corp era jumătate leu, jumătate capră şi care avea coada de balaur): o parte a unui organism, care este alcătuită din ţesuturi de constituţie genetică diferită faţă de rest.

Se cunosc himere periclinale, sectoriale şi mixohimere.

7.64 HIMERE PERICLINALE: himere la care ţesuturile interne sînt înconjurate de unul sau mai multe straturi de genotip diferit (fig. 7.8)

7.65 HIMERE SECTORIALE: himere în care ţesutul mutant ocupă sectoare complet diferite (fig. 7.9).

7.66 MIXOHIMERE SAU HIPERHIMERE: himere în care sînt amestecate la întîmplare celule normale şi celule mutante în toate straturile.

O interesantă himeră a fost descrisă de D e r m e n (1966) la mur, unde s-a format o ramură fără ghimpi, formă datorită unei mutaţii, care a dat naştere la o epidermă fără ghimpi. În fig. 7.10 se vede şi o ramură cu ghimpi crescută din celulele nemutante ale stratului hipodermal.

Mutaţii somatice se întîlnesc la meri, portocali, flori etc. O mutaţie somatică interesantă la dalii este arătată în fig. 7.11.

Himerele sînt datorite nu numai mutaţiilor, ci şi derangamentelor în mitoză sau crossing-overului somatic; ele pot rezulta de asemenea şi prin altoire.

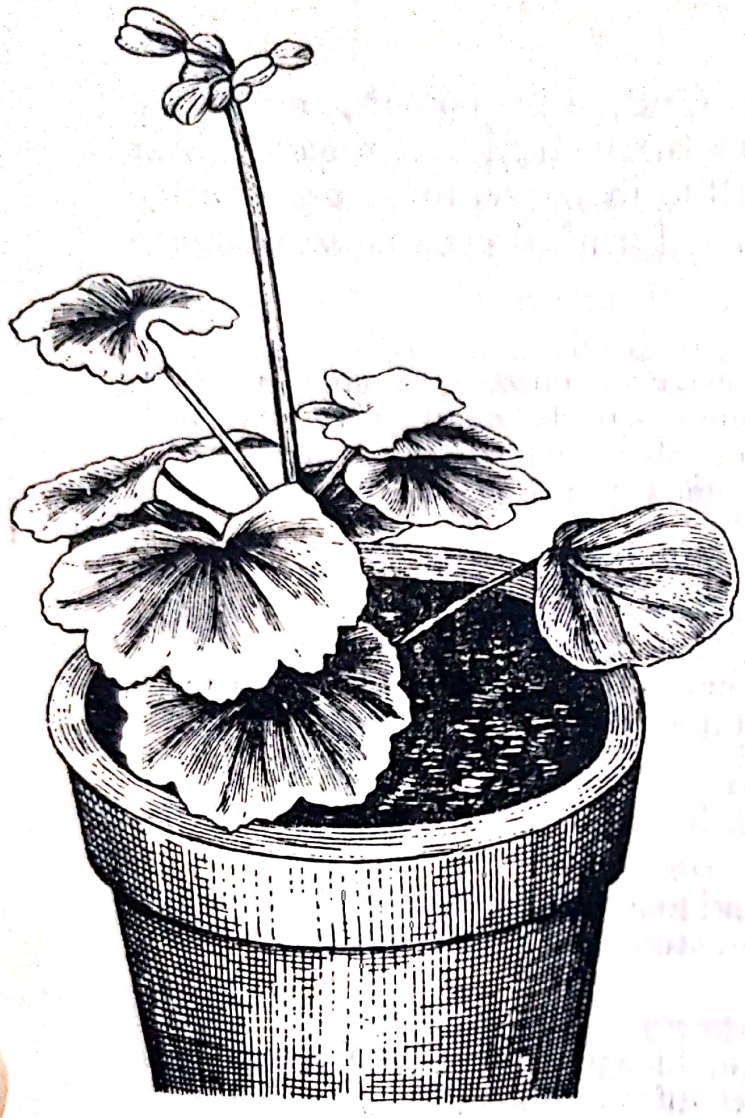


Fig. 7.8. O himeră periclinală de *Pelargonium zonale* cu margini albe, cu două frunze apărute prin anomalii histogenetice; dreapta afară: frunză aproape verde; în spate jos: frunză aproape albă (după H a g e m a n n 1964)

Putem construi sintetic himere prin altoire, făcînd incizii care să treacă prin ţesuturile unite ale portaltoiului şi altoiului. Mulţi din mugurii adventivi ieşiţi sînt compuşi în întregime fie din ţesuturile altoiului, fie din ţesuturile

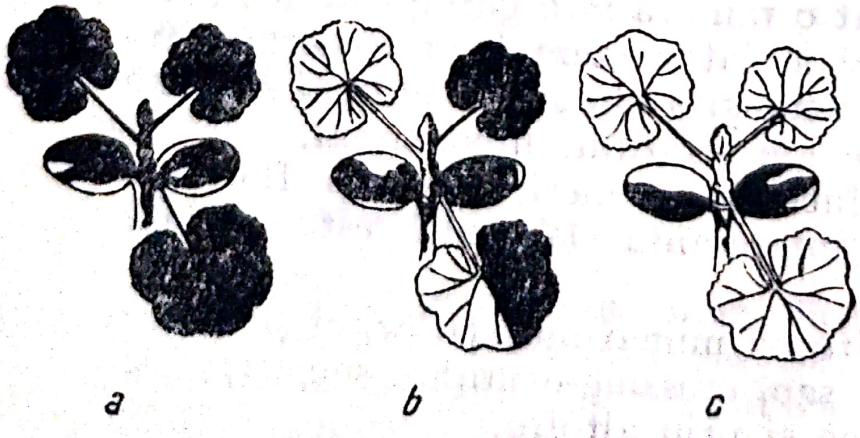


Fig. 7.9. Plăntuţe din hibrizii dintre un soi verde şi unul alb de *Pelargonium*

a — cînd vîrful vegetativ este verde; *b* — cînd vîrful vegetativ este o parte alb şi o parte verde, dînd naştere la himere sectoriale; *c* — cînd vîrful vegetativ este alb (după B a u r 1930)

Scanned with OKEN Scanner

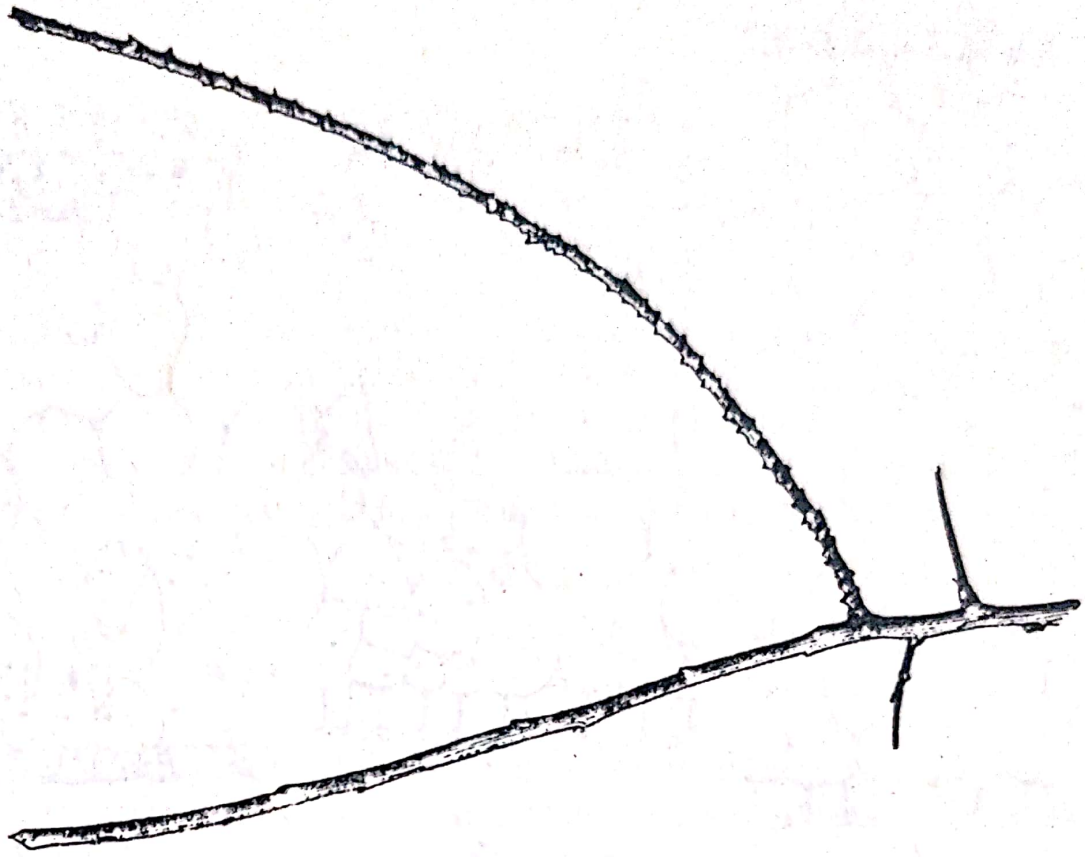


Fig. 7.10. Un lăstar cu ghimpi la o mutantă fără ghimpi la mur (după Dermen 1960)

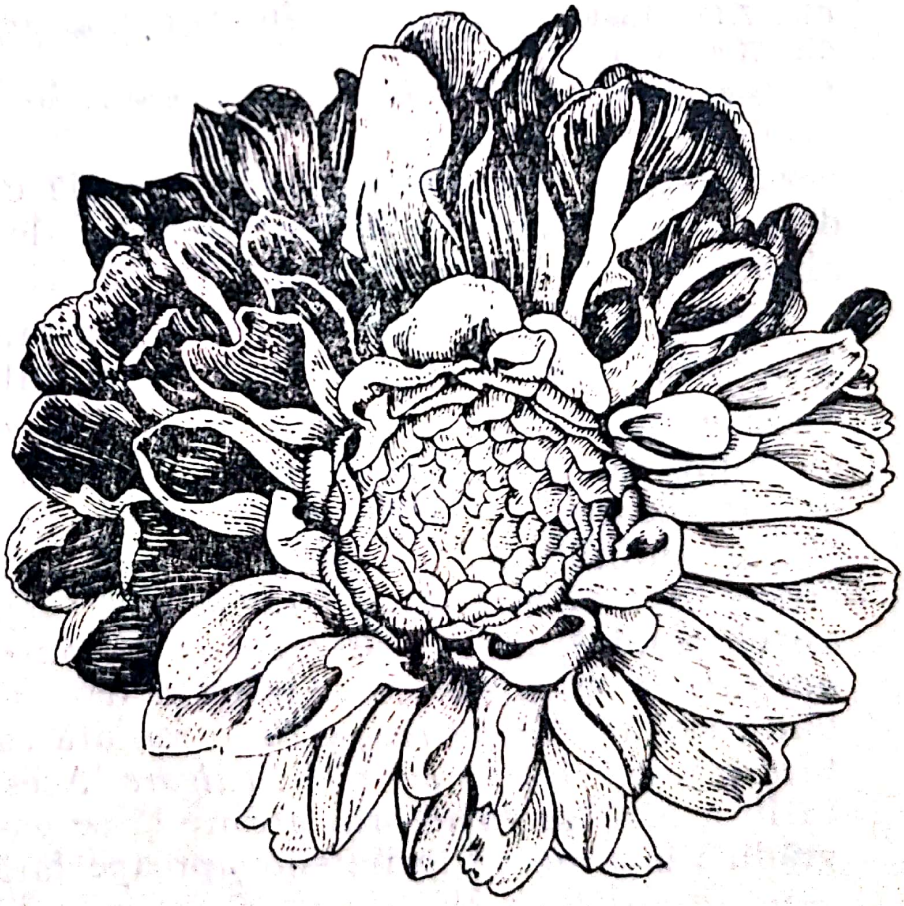


Fig. 7.11. Mutantă somatică la dalii. Floarea normală a fost roşie, dar în dezvoltarea ei timpurie a apărut o mutaţie într-o singură celulă, care s-a perpetuat la toate celulele provenite din ea, dînd culoarea albă a petalelor (după Gardner: 1965)

Scanned with OKEN Scanner

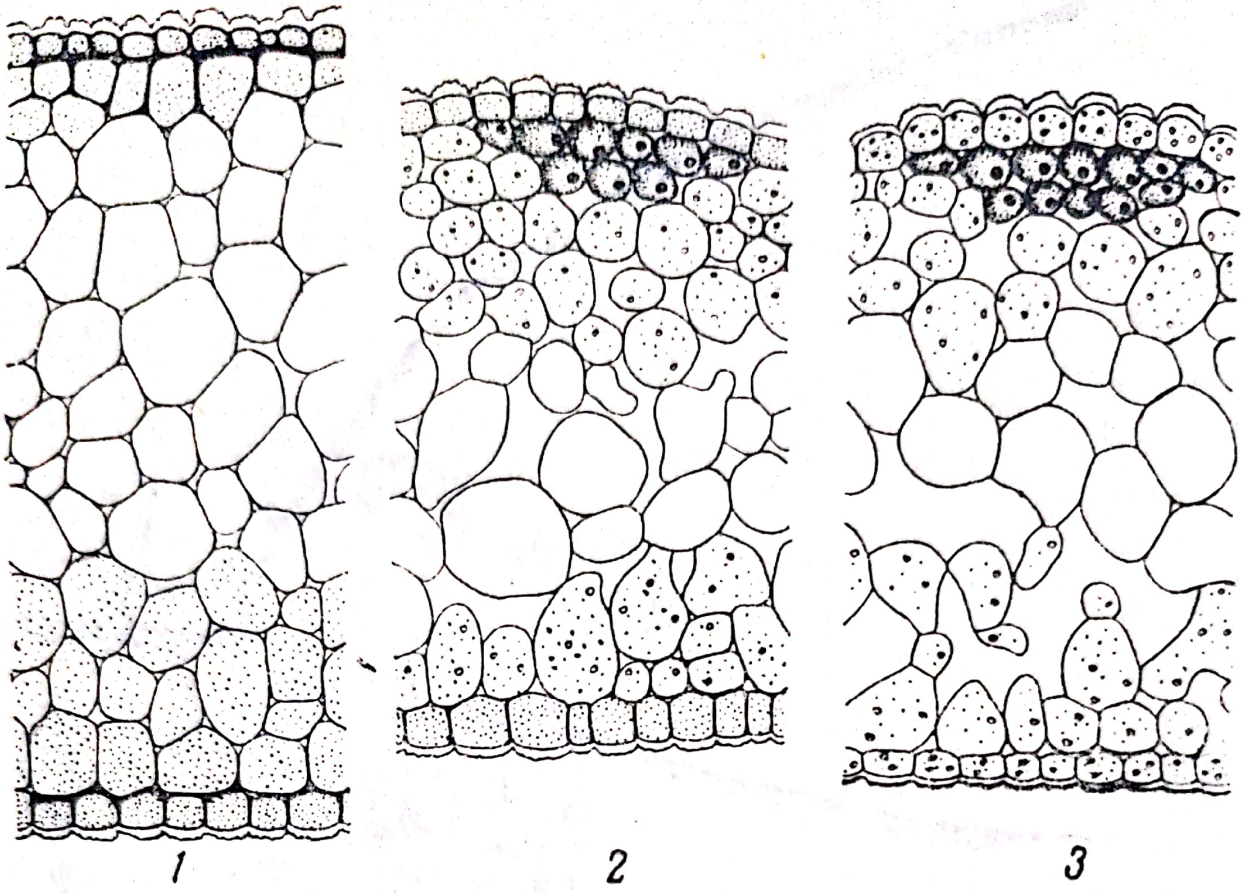


Fig. 7.12. Anatomia himerei periclinale *Cytisus Adami* (după B u d e r din B a u r 1930):
1 — Cytisus purpureus; 2 — C. Adami; 3 — Laburnum vulgare

portaltoiului, dar cîteodată se întîmplă ca mugurele să se dezvolte în apropierea liniilor de unire ale altoiului şi portaltoiului şi să rezulte muguri cu ţesuturi, genetic, diferite.

Acestei grupe, a aşa-numiţilor „bastarzi prin altoire", îi aparţine *Cytisus Adami*, apărut în anul 1829 (fig. 7.12).

Un grădinar A d a m a altoit muguri de *Cytisus purpureus* pe tulpini de *Laburnum vulgare*. Această altoire se efectuează deseori, pentru că *Cytisus purpureus* nu formează tulpină, ci rămîne întotdeauna în formă de tufă joasă; din contră el creşte bine pe tulpină de *Laburnum vulgare*, obţinîndu-se astfel tulpini înalte de *Cytisus purpureus*. Unul dintre mugurii de *C. purpureus* altoiţi a dat naştere nu la obişnuita ramură *purpureus*, ci la o ramură care părea un bastard între *C. purpureus* şi *L. vulgare*. Acest „bastard" vegetativ a fost înmulţit prin altoire şi se găseşte azi în orice grădină botanică. Florile sînt aproape fără excepţie sterile

Scanned with OKEN Scanner

și sînt de culoare roșie-murdar, pe cînd *Laburnum* are flori galbene și *Cytisus* flori purpurii. *C. Adami* dă naștere din cînd în cînd la ramuri care sînt pure *C. purpureus* sau *L. vulgare*.

În realitate *C. Adami* e un *L. vulgare* cu o epidermă de *C. purpureus*; cu alte cuvinte e o himeră periclinală. Cercetările anatomice au arătat adevărul acestei afirmații.

Însă în descendența sexuată *C. Adami* dă numai plante de *L. vulgare*, deoarece celulele sexuale sînt formate de țesutul de dedesubt.

7.7. MUTAȚII SPONTANE

Cele mai multe mutații spontane s-au descoperit ce-i drept, la organismele, care au fost studiate în ultimii 60 de ani, prin minuțioase experiențe de laborator (ca de exemplu la *Drosophila*), în sere și în cîmp (ca la gura leului, porumb etc.). Mutațiile spontane sînt însă cunoscute din vremuri îndelungate, de către amelioratorii de plante și de crescătorii de animale. Ele au apărut, pe uriașa scară a evoluției, în perioade de sute de milenii de-a lungul epocilor geologice. Acestor mutații spontane se datorește, de altfel, și evoluția de la organismele unicelulare la „homo sapiens".

Cea mai mare parte din cele peste 400 de mutații, cu ajutorul cărora M o r g a n și școala lui au putut descoperi la *Drosophila* o parte din legile de ereditate, au apărut *spontan* în timpul unei perioade de numai 20 de ani. Numai după aceea (M u l l e r 1927) s-a descoperit că mutațiile pot fi și induse, adică provocate artificial.

Am arătat la definiția mutațiilor spontane că nu se cunoaște încă nimic precis despre cauza lor. Acum după ce s-au făcut progrese în inducerea mutațiilor și se cunosc factorii mutageni fizici și chimici, ne putem imagina că fiecare mutație spontană trebuie să fie provocată de o cauză similară și că de-a lungul sutelor de milenii factorii mutageni au acționat permanent, unii din ei în grad mult mai mare decît în zilele noastre. Astfel, radiațiile naturale, din

Scanned with OKEN Scanner

care mai ales razele cosmice şi cele ultraviolete au putut şi sînt capabile şi astăzi să producă mutaţii. Trebuie de asemenea amintit că oscilaţiile de temperatură, folosite şi acum în producerea mutaţiilor, pot fi considerate ca o principală cauză de apariţie a mutaţiilor. Merită să amintim aici că dintre plantele cultivate, legumele şi florile sînt cele care prezintă o foarte mare variabilitate, datorită nenumăratelor mutaţii apărute de-a lungul secolelor; nu e o întîmplare că tocmai aceste plante, spre deosebire de cele agricole, sînt supuse unor temperaturi oscilante, uneori chiar la şocuri de temperatură în răsadniţe şi sere precum şi la transplantarea în cîmp.

7.8. FRECVENŢA MUTAŢIILOR

Unele gene şi unele specii sînt mai susceptibile decît altele de a se schimba, provocînd apariţia repetată de mutaţii; aşadar frecvenţa cu care apar mutaţiile este caracteristică fiecărei gene şi fiecărei specii.

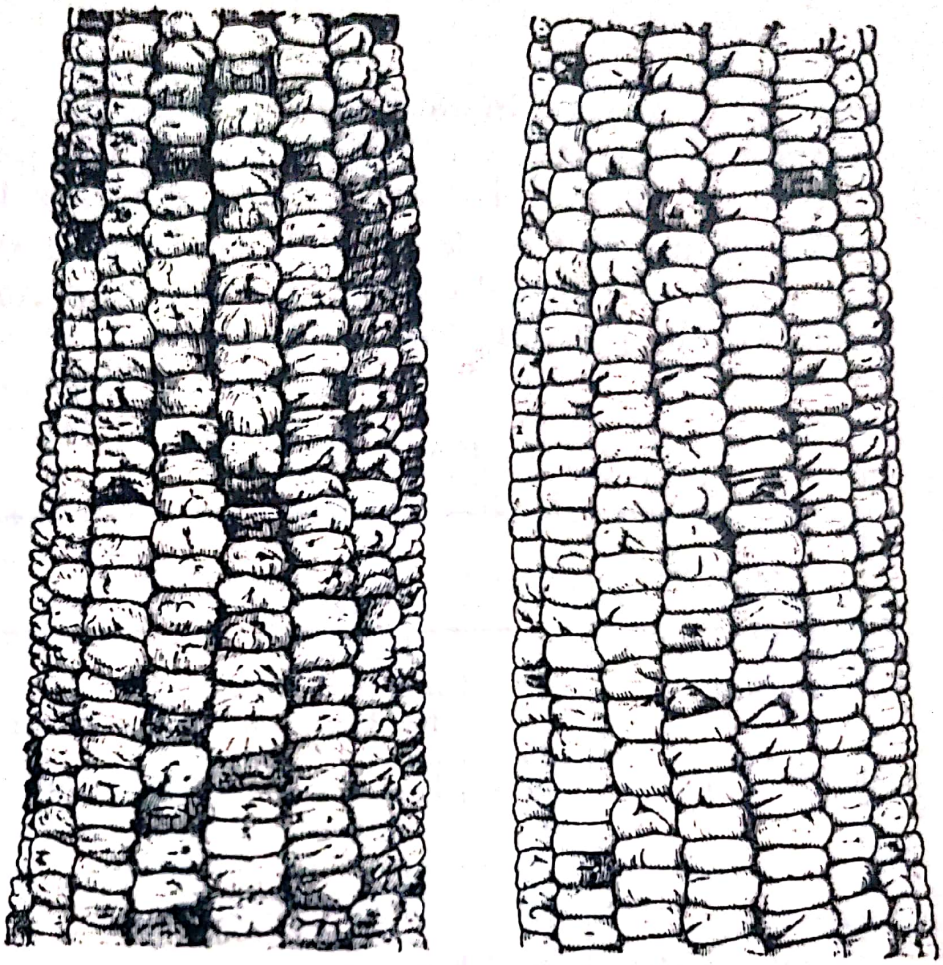
7.67 GENE MUTABILE: genele caracterizate printr-o neobişnuit de mare proporţie de mutaţii / ! — Sin. *Gene nestabile*.

„Loci" caracterizaţi printr-o înaltă mutabilitate au fost găsiţi în special la porumb, cum este de exemplu cel pentru alela a_1 localizată în cromozomul 3. Alela dominantă A_1 condiţionează prezenţa antocianului în frunze, mătase, glume, antere şi stratul aleuronic.

O mare instabilitate s-a constatat tot la porumb în locusul P; alelele locusului P condiţionează culoarea pericarpului; astfel alela P^{rr} determină ca pericarpul în totalitate să aibă culoarea roşie. Între alţi factori, care influenţează expresia fenotipică a acestei alele există şi factorul denumit *„modulator"*, a cărui prezenţă într-o doză sau în două doze inhibează dezvoltarea culorii în pericarp (fig. 7.13).

Un exemplu interesant de instabilitate genetică îl constituie materialul obţinut din încrucişarea dintre porumb

Scanned with OKEN Scanner



a *b*

Fig. 7.13. Efectul *modulatorului Mp* la inhibarea culorii în pericarp:
a — o doză de *Mp*; *b* — două doze de *Mp* (după B r i n k 1958)

(Zea mays) şi teosint *(Euchlaena mexicana)*, în care apar o mulţime de mutaţii, datorite probabil cromatinei introduse de la teosint; care a mărit mult *rata mutaţiei* la liniile de porumb, altfel, destul de stabile (W i l l i a m s 1964).

7.68 RATA MUTAŢIEI: cota-parte a gameţilor, care au suferit o mutaţie într-o generaţie în genomul haploid. // — O măsură a frecvenţei procentuale a mutaţiilor spontane înăuntrul unei generaţii.

Cele mai multe mutaţii apar foarte rar; unele din ele au fost semnalate o singură dată. De fapt este greu să se dea indicaţii precise despre frecvenţa mutaţiilor, deoarece cea

Scanned with OKEN Scanner

mai mare parte din mutaţii fac parte din categoria mutaţiilor recesive şi „mutaţiilor mici", iar majoritatea acestora din urmă nu pot fi decît cu mare greutate identificate.

În schimb sînt unele mutaţii care apar destul de frecvent, cum este de exemplu gena *R*, care condiţionează aleuronă colorată la porumb (tab. 7.1).

Tabelul 7.1

RATA MUTAŢIEI SPONTANE A DIFERITELOR GENE
(după Stadler 1942 şi Levine 1962)

Organismul	Gena	Caracterul	Nr. mutaţiilor la 10^6 gameţi
Zea mays	*R*	aleuronă colorată	492
	I	inhibarea culorii aleuronei	106
	Pr	aleuronă colorată	11
	su	endosperm zaharat	2,4
	Y	endosperm galben	2,2
	sh_1	endosperm sbîrcit	1,2
	wx	endosperm ceros	0
Drosophila melanogaster	*y*	corp galben	29
	w	ochi albi	29
	ct	aripi segmentate	150
Homo sapiens		distrofie muşchiulară	8
		condrodistrofie (talie pitică),	10—140
		hemofilie	20—30,2
			Nr. mutaţiilor la 10^9 bacterii
Escherichia coli	*leu*	leucină	0,07
	try	triptofan	5,61

Comportarea neobişnuită a genei *R* a atras atenţia multor cercetători printre care Stadler, Brink şi alţii. S-a dovedit că o mare parte din aceste mutaţii sînt de fapt rezultatul recombinării între două substanţe ale genei *R*.

Tot în legătură cu gena *R* s-a descris fenomenul de paramutaţie, care constă în apariţia unor mutaţii într-un sens anumit, sub influenţa unei alte alele, într-un heterozigot.

Scanned with OKEN Scanner

7.69 PARAMUTAȚIE (de la grec. *para*, în afară și lat. *mutatio*, schimbare): tip de mutație direcțională, care apare cu o rată foarte ridicată și sub influența unei alte alele, descris pentru locusul *R* la porumb.

Selecția a favorizat genele mai stabile.

Frecvența mutațiilor se exprimă printr-un cît, unde numărătorul reprezintă numărul mutantelor identificate, iar numitorul mărimea populației respective la o anumită perioadă.

Frecvența mutațiilor este influențată de numeroși factori, dintre care citățm:

a) *Temperatura*, la căldură mai mare apărînd mai multe mutații, cum este de exemplu cazul la *Drosophila* la care s-au înregistrat la 14°C 0,09% mutații, iar la 28°C 0,33% mutații.

b) *Vîrsta*, la sămînța mai veche de exemplu constatîndu-se un număr mai mare de mutante.

Din cercetările efectuate la *Oenothera lamarckiana* (de Vries 1901), la *Crepis tectorum* (Nawaschin 1933) și la *Datura stramonium* (Cartledge și Blakeslee 1934) a rezultat că seminţele vechi dau naștere la mutante mai multe decît seminţele recent recoltate. Cu cît condițiile de păstrare accelerează metabolismul seminței, cu atît procesul învechirii seminţelor se intensifică și cu atît apar mai multe anomalii citologice. Apariția de mutații la seminţele vechi pare a fi cauzată de concentrarea de metaboliți mutageni (d'Amato și Hoffmann-Ostenhof 1956).

c) *Sexul*, la masculii de la *Drosophila* apărînd mai multe mutații decît la femele.

d) *Anumiți agenți fizici* (raze) și *chimici*, denumiți *agenți mutageni*, pe care îi vom descrie în subcapitolul următor.

e) *Anumite gene*. Cercetările au arătat că stabilitatea genelor și cromozomilor se găsește sub control genetic. Astfel, o genă recesivă din cromozomul al II-lea la *Drosophila* provoacă o încincită creștere a ratei mutațiilor. Astfel de gene, denumite *gene „mutator"* s-au găsit și la porumb.

Scanned with OKEN Scanner

7.70 GENE „MUTATOR" (de la lat. *mutare*, a schimba): gene care sînt capabile să sporească frecvența mutațiilor la alte gene.

Frecvența cu care se întîlnește o genă mutantă într-o populație dată, depinde atît de frecvența apariției adică de rata mutației respective, cît și de valoarea ei de selecție. Cu cît frecvența apariției unei mutații sau valoarea ei de selecție este mai mare, cu atît mutația respectivă are șanse mai mari să persiste într-o populație în condițiile de mediu date.

7.71 VALOAREA DE SELECȚIE A UNEI MUTANTE: măsura în care o mutantă corespunde condițiilor date de mediu și deci măsura în care această mutantă este menținută de selecția naturală în populația în care a apărut.

Valoarea de selecție a unei mutante este o consecință a perspectivelor de existență și de înmulțire a ei. Ea poate fi diferită în condiții de mediu schimbate. Ca exemplu se citează cazul răspîndirii genei care produce diabetul.

Diabetul este provocat de prezența în stare homozigotă a unei gene, care apare prin mutație cu o frecvență de 1:100 000. Frecvența genelor care cauzează diabetul, a fost ținută la o valoare scăzută, datorită faptului că mutația a fost contrabalansată de selecția naturală. Descoperirea tratamentului cu insulină, care atenuează efectele diabetului, a dat posibilitatea să se mențină în viață mulți diabetici, ceea ce a făcut să crească frecvența genelor care cauzează diabetul. Această creștere este, din fericire, contrabalansată de apariția de contramutații (fig. 7.14 F r a s e r, 1966).

Mutațiile apar frecvent și continuu în natură; multe însă, scapă ochiului observatorului pentru că se referă la însușiri fiziologice sau morfologice, care reprezintă deosebiri prea mici față de organismele obișnuite, în mijlocul cărora au apărut. Astfel, variațiile pe care le întîlnim referitoare la precocitate și la rezistența la ger și la cădere, nu s-au putut naște în marea lor majoritate, decît datorită mutațiilor; de asemenea, rasele fiziologice numeroase de

Scanned with OKEN Scanner

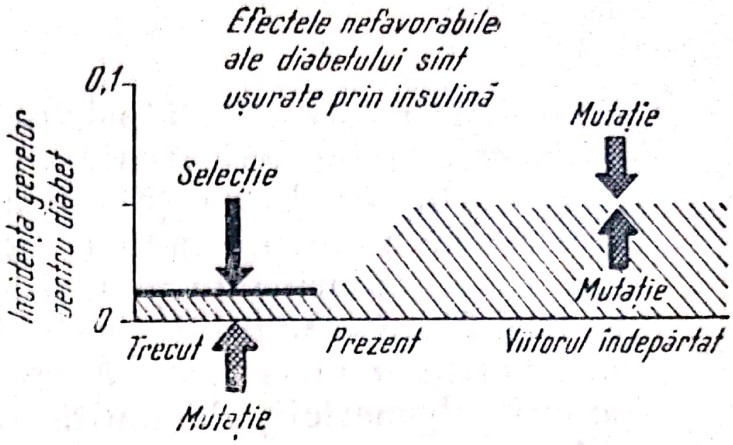


Fig. 7.14. Frecvența genelor care cauzează diabetul a fost ținută la un nivel scăzut de către echilibrul dintre mutație și selecția contra urmărilor acestui defect. Tratamentul cu insulină ușurează urmările diabetului; din această cauză va crește frecvența genelor pentru diabet, pînă cînd va fi contrabalansată prin contramutații (după Fraser 1966)

la multe boli (rugini, mălură, tăciune etc.) își datoresc existența în mare parte mutațiilor.

7.9. INDUCEREA (PROVOCAREA) MUTAȚIILOR

7.72 MUTAȚII INDUSE: mutații provocate artificial prin agenți mutageni.

7.73 MUTAGEN (de la lat. *mutare*, a schimba și grec. *gennâo*, a da naștere): substanță sau agent, care cauzează o rată crescută de mutații.

7.74 MUTAGENIC: proprietatea unei substanțe sau a unui agent de a provoca o sporire a ratei mutațiilor.

7.75 MUTAGENEZĂ: procesul de schimbare a materialului genetic sub acțiunea unui agent mutagen fizic și chimic.

Factorii mutageni pot fi grupați în factori fizici și chimici. O categorie aparte o constituie factorii poliploidizanți capabili să inducă apariția de celule poliploide.

7.76 POLIPLOIDIZANT: substanță sau agent care împiedică formarea fusului nuclear în timpul diviziunii, ducînd la apariția de celule cu număr sporit de cromozomi.

I. Factori mutageni fizici

De mult timp se observase că genele se schimbă și că apar spontan mutații. Nu se cunosc pînă acum cauzele care au provocat și continuă să provoace apariția mutațiilor

în natură; mulți cercetători însă s-au străduit să găsească mijloace de producere artificială a lor. Astfel, în anul 1927 i-a reușit lui M u l l e r să provoace artificial, la *Drosophila*, apariția de mutații și anume prin acțiunea razelor Roentgen. Prin iradiații rata mutațiilor s-a ridicat la *Drosophila* de la 0,2% (spontan) la peste 13%. El a introdus astfel în genetică o nouă metodă de lucru, începutul unei noi ramuri a geneticii, denumită radiogenetică.

Acțiunea provocatoare de mutații a razelor Roentgen a fost confirmată scurt timp după aceea de către G a g e r și B l a k e s l e e la *Datura* și de S t a d l e r (1928) la porumb.

La cîtva timp după executarea acestor experiențe, s-a reușit să se provoace mutații și prin lumină ultravioletă precum și prin alte iradieri ionizante decît razele Roentgen, și anume cu razele α, β, γ, neutroni etc. precum și prin temperatură. Dintre factorii mutageni fizici, cea mai mare eficiență o au *radiațiile ionizante*.

7.77 RADIAȚII IONIZANTE: denumire globală, dată atît radiațiilor corpusculare (electroni, protoni, neutroni, deutroni, particule alfa) cît și radiațiilor electromagnetice de mare energie (radiațiile gamma și Roentgen), datorită însușirilor de a provoca apariția unor perechi de ioni într-un mediu absorbant. Radiațiile ionizante produc de asemenea și modificări chimice în substanțele care au absorbit energia radiațiilor ionizante și în primul rînd în proteine și în acizii nucleici.

Radiațiile ionizante se împart în:
a) radiații electromagnetice (gamma și Roentgen),
b) radiații corpusculare (electroni, protoni, neutroni, deutroni, particule alfa).

7.78 RAZE GAMMA (de la grec. *gamma*, a treia literă din afabetul grec (γ): radiație electromagnetică, a cărei sursă este de obicei cobaltul radioactiv (Co^{60}).

Razele gamma se întîlnesc în natură: ele sînt analoge razelor *X*, dar mult mai pătrunzătoare și de lungime de undă mai mică, avînd o acțiune fiziologică puternică.

7.79 RAZE ROENTGEN (după numele fizicianului german W. Roentgen care le-a descoperit): radiații electromagnetice de lungime de undă cuprinsă între 0,01 Å și 10 Å, care traversează mai mult sau mai puțin ușor corpurile materiale. // — Sin. *Raze X*.

7.80 ELECTRONI (de la grec. *elektron*, chihlimbar (galben); corpuscul foarte mic încărcat de electricitate negativă, unul din elementele constitutive ale atomilor.

7.81 PROTON (de la grec. *protos*, primul): corpuscul încărcat cu electricitate pozitivă, care constituie unul din elementele conținute în nucleul tuturor atomilor.

7.82 NEUTRON (de la lat. *neuter*, nici unul, nici altul): radiații corpusculare, care se obțin în reactoarele nucleare și în ciclotroni // — Particulă constitutivă a nucleilor atomilor, lipsită de sarcină electrică.

7.83 DEUTRONI (de la grec. *deuteros*, al doilea): nucleul atomului deuteriumului (izotopul greu al hidrogenului), format dintr-un proton și un neutron.

7.84 RAZELE ALFA (de la *alpha*, prima literă a alfabetului grec (α): raze formate din nuclei de helium emise de corpuri radioactive (radium și polonium).

7.85 RAZELE BETA (de la *beta*, a doua literă a alfabetului grec (β)): raze emise de substanțe radioactive P^{32}, S^{35} și C^{14}.

Iradierile s-au dovedit că exercită două feluri de acțiuni și anume:

— O acțiune primară fizică, directă asupra genei, razele schimbînd sau distrugînd o parte din materialul genetic.

— O acțiune secundară, radiochimică, indirectă, prin transformarea apei în peroxizi de hidrogen, care la rîndul lor acționează asupra materialului genetic.

Expunerea la raze X și la alte forme de particule de înaltă energie poate provoca atît apariția de mutații complet analoge mutațiilor genice, ce se obțin în natură, cît și de mutații structural-cromozomale; acestea din urmă sînt datorite fie inhibării diviziunii celulei, fie ruperii cromozo-

Scanned with OKEN Scanner

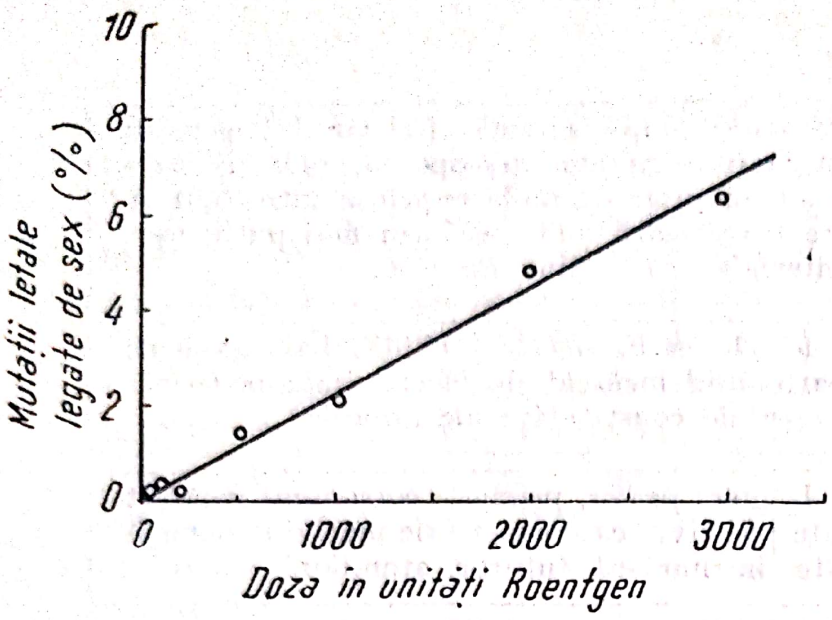


Fig. 7.15. Raportul între doza de raze Roentgen și frecvența mutațiilor recesive letale legate de ser la *Drosophila*

milor, fapt ce cauzează rearanjamente ale cromozomilor și anomalii la mitoză și meioză.

Factorii care influențează cel mai mult numărul de mutații apărute prin acțiunea radiațiilor sînt următorii:

— *Doza de iradiere*. Numărul mutațiilor crește, în general, proporțional cu doza iradiației aplicate (fig. 7.15); în schimb durata iradierii are importanță redusă; astfel într-o experiență cu *Drosophila* iradierea cu o doză totală de 2 000 roentgeni a dat același număr de mutații într-un minut ca și la 20 minute. Totuși în unele experiențe fracționarea a produs efecte mutagene mai slabe decît aceeași doză aplicată o singură dată.

7.86 ROENTGEN-UL, (*r*), unitate de măsură în sistemul roentgenologic: cantitatea de radiație X sau gamma capabilă să producă într-un cm^3 de aer uscat $2.08.10^9$ perechi de ioni.

— *Tipul radiației*. Neutronii avînd în comparație cu radiația gamma o eficiență de cinci ori mai mare, iar neutronii rapizi, de 10—20 ori mai mare; la unele plante ei o pot depăși chiar de 100 de ori.

— *Specia, respectiv varietatea iradiată*. Plantele care posedă un număr mic de cromozomi, sînt mai radiosensibile în timp ce plantele cu un număr mare de cromozomi sînt mai radiorezistente.

Scanned with OKEN Scanner

Cercetările au arătat că există „o înclinare naturală" a unor specii, varietăţi şi soiuri de a produce mutaţii induse mai mult decît altele; spectrul mutaţiilor depinde, aşadar, de constituţia genetică a biotipului, respectiv speciei iradiate. Astfel, s-a găsit că spectrele mutaţiilor clorofiliene sînt marcant diferite la speciile de grîu diploide, tetraploide şi hexaploide (M a c K e y 1967):

— *Lungimea diferită a genelor*, genele mai lungi oferind ţinte mai mari de atac din partea agenţilor mutageni.

— *Viteza diviziunii celulare şi mărimea nucleului*, iradierea fiind mai eficientă în timpul meiozei, din cauza încetinirii ciclului celular şi măririi volumului nucleului.

— *Conţinutul de apă al ţesuturilor iradiate*, rata mutaţiilor fiind mult mai mare, de exemplu la seminţele umectate decît la cele uscate, ceea ce demonstrează rolul apei în acţiunea mutagenă indirectă.

— *Temperatura*, temperaturile înalte reducînd, la acţiunea razelor X, frecvenţa mutaţiilor genice letale şi a translocaţiilor.

— *Conţinutul de oxigen*, o concentraţie mare de oxigen mărind semnificativ numărul mutaţiilor şi aberaţiilor cromozomale.

Din practica inducerii mutaţiilor a rezultat un fapt deosebit de important şi anume că unul şi acelaşi caracter este influenţat de mutaţii apărute în numeroşi loci; astfel, la orz, caracterul *eceriferum* este influenţat de macromutaţii apărute în peste 100 loci, iar caracterul *erectoides* este determinat de mutaţii apărute în cel puţin 30 loci (L u n d q v i s t 1967).

Merită să fie relevat un efect important al radiaţiilor asupra celulei şi anume *inhibiţia mitozei*. Astfel, unele celule ca de exemplu cele umane, care-şi parcurg în condiţii obişnuite întregul ciclu de diviziune celulară în 18—20 ore, îşi prelungesc, prin iradiere cu 26—90 roentgeni, această durată pînă la 65 ore. Deranjarea mecanismului diviziunii se manifestă uneori şi în modificarea numărului de cromozomi.

Succese în obţinerea de mutaţii prin tratarea cu raze s-au obţinut la foarte multe organisme (*Drosophila*, şoareci, porumb, orz, tomate etc.). Majoritatea mutaţiilor induse artificial sînt asemănătoare celor apărute spontan, fapt constatat de S c h o l z (1959) la orz, de S t u b b e (1957)

Scanned with OKEN Scanner

la tomate, plante la care s-a putut reconstitui întreaga gamă de variații existente în natură.

Dintre *radiațiile neionizante*, razele ultraviolete (U.V.) sînt singurele capabile să producă mai multe mutații decît cele ce apar spontan. Din rezultatele obținute prin tratarea cu U.V. s-a conchis că:

— se obțin numai rareori schimbări structurale mari ale cromozomilor;

— cel mai mare efect mutagen se obține la razele cu lungimea de unde de maximă absorbție a U.V. de către acizii nucleici; de aci s-a tras concluzia că acțiunea mutagenică a U.V. este datorită absorbției radiației de către ADN din cromozomi (W i l l i a m s 1964).

II. Factori mutageni chimici

Primele substanțe chimice, care au fost identificate ca posedînd efecte mutagenice au fost uretanul, folosit de O e h l k e r s (1943) și iperita, cu care au experimentat A u e r b a c h și R o b s o n (1946, 1947). De atunci au fost identificate multe substanțe chimice mutagene, al căror efect, în ceea ce privește apariția mutațiilor, este foarte asemănător cu cel datorit iradiațiilor.

Substanțele chimice mutagene prezintă cîteva caracteristici distinctive, care le deosebesc, în ceea ce privește acțiunea lor, de factorii mutageni fizici și anume:

— au o eficiență mutagenică mai mare, unele din substanțele chimice producînd, în comparație cu iradierile, de 2—100 ori mai multe mutații, majoritatea lor nefiind letale;

— produc o stare metastatică de lungă durată a locus-ului, stare care precede mutația terminală;

— produc frecvent mutații somatice, deși acești factori mutageni sînt aplicați gameților; acest lucru se datorește faptului că vătămarea premutagenă poate dura de-a lungul unui șir întreg de generații celulare: ca urmare a acestor mutații somatice apar „mozaicuri";

— unii factori mutageni chimici posedă o mare capacitate mutagenă numai în soluții concentrate, pe cînd în soluții

diluate devin substanţe care împiedică chiar apariţia mutaţiilor naturale, deci funcţionează ca factori „antimutageni", ceea ce nu s-a constatat niciodată la grupa factorilor mutageni fizici;

— produc, în comparaţie cu iradierile, un număr asemănător de deficienţe mici, dar mult mai puţine schimbări mari în structura cromozomilor.

7.87 ANTIMUTAGEN: substanţă care previne sau împiedică acţiunea mutagenă a altei substanţe.

Cei mai folosiţi factori chimici mutageni sînt următorii:

— *din analogii bazelor purinice şi pirimidinice:* 5-bromouracilul, 5-clorouracilul, 5-iodouracilul ş.a. precum şi aminopurinele;

— *din grupa agenţilor alchilanţi:* iperita, dialchilsulfatul, epoxizii, etileniminele şi mai ales etilmetansulfonatul (E.M.S.); cu aceste substanţe mutagene se tratează chiar seminţele, deoarece acţionează asupra acizilor nucleici în repaus, întrucît ele pot modifica chimic bazele, care se găsesc în structura dublu-elicoidală a ADN.

Merită a fi citate printre alte substanţe mutagene unele substanţe antibiotice (mitomicina, actinomicina, echinomicina ş.a.), formaldehida precum şi inhibitorii precursorilor acizilor nucleici, cel mai puternic agent mutagen din această serie dovedindu-se a fi azaserina.

7.88 5-BROMOURACIL (5BU): un derivat halogenat al uracilului, care reuşeşte să mărească rata mutaţiei de sute de ori faţă de rata mutaţiilor spontane.

7.89 AMINOPURINELE (AP): derivaţi aminaţi ai purinei (ca de exemplu 2-aminopurina), care au o acţiune mutagenă mai puternică decît 5BU.

7.90 IPERITA (gazul muştar sau sulfuriperita): una din primele substanţe chimice dovedită ca mutagenă; posedă o mare eficienţă mutagenă, la *Drosophila* reuşind să ridice rata mutaţiei de la 0,2% (spontan) la 25%.

Scanned with OKEN Scanner

7.91 ETILMETANSULFONATUL (E.M.S.): substanță mutagenă de mare eficiență la plantele agricole.

III. Factori poliploidizanți

Poliploidia a putut fi indusă prin felurite mijloace (șocuri termice etc.) însă agentul cel mai eficient rămîne colchicina.

7.92 COLCHICINA: alcaloid extras din planta *Colchicum autumnale*, capabil să inhibe formarea fusului nuclear în timpul diviziunii celulare, provocînd astfel apariția de celule poliploide.

Tratamentul se face cu soluție de colchicină în concentrație de 0,01—2%, folosind diferite tehnici, deosebite de la o plantă la alta.

7.10. DETECTAREA MUTAȚIILOR

De obicei mutațiile se recunosc prin aceea că se observă în fenotip o schimbare bruscă, care apoi se moștenește.

Manifestarea fenotipică a mutațiilor în organismele diploide poate fi realizată heterozigot numai dacă mutațiile sînt dominante sau intermediare. De asemenea, sesizarea mutațiilor este mult ușurată la diplonți dacă mutațiile apar în cromozomul *X*, deoarece astfel pot fi reconoscibile și mutațiile recesive la sexul heterogamatic.

Cum însă, majoritatea mutațiilor sînt recesive, este nevoie să treacă multe generații de recombinări ale cromozomilor sau eventual de schimb de factori (crossing-over) pînă cînd datorită întîmplării să se întîlnească în același individ perechea de alele recesive, schimbate prin mutație. Există, așadar, o întîrziere în exteriorizarea fenotipică a mutațiilor, întîrziere denumită *lag mutational*.

7.93 LAG MUTAȚIONAL (de la engl. *lag*, întîrziere): perioada dintre acțiunea unui agent mutagen și manifestarea fenotipică a mutației induse.

Scanned with OKEN Scanner

Această întîrziere în manifestarea fenotipică a unei mutaţii mai poate fi datorită şi faptului că este nevoie să se scurgă un timp oarecare pînă cînd produsele expresiei de mesaj ale genei vechi, acumulate în protoplasmă să fie înlocuite cu produsele noi ale genei schimbate prin mutaţii.

7.11. ÎNSEMNĂTATEA MUTAŢIILOR

Mutaţiile spontane prezintă o mare importanţă în primul rînd prin aceea că aduc o mare contribuţie la dezvoltarea progresivă a fiinţelor vieţuitoare, la evoluţie.

Este drept că multe din mutaţiile, pe care le vedem acum apărînd, într-o etapă scurtă de observaţie, sînt în marea lor majoritate nevaloroase, prezentînd dezavantaje în lupta pentru existenţă faţă de tipul sălbatic, ale căror însuşiri s-au dovedit favorabile prin milenii de selecţie naturală; dar, luînd în consideraţie uriaşele perioade de timp, pe care le-au străbătut organismele pe glob, putem aprecia rolul covîrşitor pe care l-au putut juca mutaţiile în evoluţia fiinţelor vieţuitoare. Cunoştinţele noi, pe care le-am căpătat în ultimul timp prin studiul mutaţiilor cromozomale aduc posibilităţi sporite de a înţelege evoluţia.

Mutaţiile sînt mult folosite în studiile genetice. Prin studiul mutaţiilor spontane sau induse s-a putut afla mai mult despre structura intimă a genei, despre mecanismele eredităţii şi variabilităţii. În multe studii genetice se utilizează în încrucişări, indivizi purtători ai unor gene mutante mai bine cunoscute denumite markeri.

> 7.94 MARKER (de la engl. *to mark*, a marca): factor identificator. / / — O genă mutantă de localizare cunoscută şi efect fenotipic evident utilizată pentru studii genetice.

Mutaţiile prezintă o mare însemnătate şi prin aplicaţiile lor practice.

Multe din mutaţiile apărute la plantele cultivate şi la animale au reprezentat progrese reale în anumite condiţii

de mediu sau pentru anumite cerințe. Au apărut mutante din care s-au dezvoltat soiuri și rase valoroase; astfel multe soiuri la plantele agricole și pomi își datoresc apariția descoperirii mutațiilor. Citățm de exemplu strugurii fără sîmbure, piersicile de mari dimensiuni, căpșunile fin aromate, animalele producătoare de blănuri deosebit de variate și atrăgătoare.

O perspectivă largă pentru apariția de mutații valoroase se deschide prin metoda inducerii mutațiilor; un exemplu strălucit îl constituie creșterea considerabilă a producției de penicilină la ciuperca *Penicillium* datorită obținerii de linii mai productive apărute ca mutații induse prin iradierea a milioane de spori.

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 8: EREDITATEA PLASMATICĂ

8.1. GENERALITĂȚI

În decursul evoluției lumii vii a avut loc o continuă specializare intracelulară. Astfel, în timp ce la bacterii și unele alge materialul genetic, sub forma uneia sau mai multor molecule de ADN, se află nemijlocit în citoplasmă, la organismele eucariote a avut loc o concentrare a majorității materialului genetic în nucleu. Această concentrare asigură o protejare mai eficace a informației ereditare și în același timp, prin dezvoltarea unui aparat mitotic perfecționat, o distribuire mai precisă a materialului genetic în timpul diviziunii.

Cu toate acestea, la majoritatea organismelor actuale nu întreg materialul genetic se găsește în nucleu. Molecule de ADN capabile de reduplicare și care pot, deci, să înmagazineze și să transmită informația ereditară, au fost găsite în cloroplaste, în mitocondrii, în diferite particule simbiotice sau chiar libere în citoplasmă sub formă de epizomi.

În afară de aceasta este posibil ca molecule de ARN-mesager cu stabilitate sporită, sintetizate la un moment dat de nucleu, să persiste în citoplasmă, dîndu-i astfel acesteia o oarecare autonomie față de nucleu. Așa se explică, de exemplu, faptul că unele celule enucleate pot să trăiască un timp, continuînd sinteza proteinelor prin folosirea ARN-mesager deja existent în citoplasmă.

Existența acestor mici cantități de material genetic în citoplasmă dă naștere fenomenelor cunoscute sub numele de *ereditate plasmatică* sau *ereditate extracariotică*.

Scanned with OKEN Scanner

8.1 EREDITATE EXTRACARIOTICĂ (de la lat. *extra*, în afară de și grec. *karyon*, nucleu): transmitere de caractere și însușiri la descendenți, depinzînd de material genetic care nu se găsește în nucleu. / / — Sin. *Ereditate extranucleară*. / / — Sin. *Ereditate extracromozomală*. / / — Sin. *Ereditate plasmatică*.

Este cunoscut faptul că, în procesul de fecundare, cei doi gameți participă în mod egal din punct de vedere al materialului nuclear, dar foarte inegal în ceea ce privește materialul nenuclear, citoplasma zigotului provenind aproape în întregime de la organismul matern. Datorită acestui fapt devine posibilă recunoașterea contribuției materialului genetic nuclear, prin aprecierea diferențelor între încrucișările reciproce. Într-adevăr, ereditatea citoplasmatică se va manifesta prin influența mai puternică sau chiar exclusivă a partenerului matern.

După cum am arătat, ADN a fost identificat în:
— plastide
— mitocondrii
— corpusculi simbiotici
— epizomi.

Toate aceste componente poartă, deci, o anumită cantitate de informație genetică, ce constituie plasmotipul celulei respective. Genotipul și plasmotipul formează idiotipul, sistemul genetic al celulei.

8.2 PLASMOTIP (de la grec. *plasma*, formă și *typos* mod): totalitatea masei ereditare localizate în protoplasmă. / / — Sin. *Plasmon*.

8.3 PLASMIDĂ (de la grec. *plasma*, formă): unitatea ereditară a plasmotipului.

Unii cercetători au propus pentru *„plasmidă"* și termenii *„genă plasmatică"* și *„genă necromozomală"*, termeni neacceptați de cei ce folosesc denumirea *genă* numai pentru unitățile genetice din cromozomi.

O parte din plasmide se găsește în plastide, alta în afară de plastide.

Scanned with OKEN Scanner

8.4 PLASTOM (de la grec. *plastos*, format și *on*, ființă): totalitatea plasmidelor, care sînt localizate în plastide.

8.5 CITOPLASMON (de la *kytos*, cavitate și *plasma*, formă): totalitatea plasmidelor care nu se găsesc în plastide.

Plastomul nu trebuie confundat cu plastidomul, care constituie totalitatea plastidelor dintr-o celulă, privită din punct de vedere pur morfologic.

Ereditatea plasmatică se caracterizează în primul rînd prin *neexistența mendelării*, adică, după încrucișări, caracterele cercetate nu urmează legile mendeliene pentru segregare mono-, di- sau polihibridă; într-adevăr, dacă se încrucișează o plantă de *Pelargonium zonale* cu frunze pur verzi cu o formă ale cărei margini foliare sînt albe, se obțin chiar în F_1 plante atît verzi cît și albe cît și pătate, iar în F_2 plantele verzi, ca și lăstarii verzi ai plantelor pătate, dau numai descendenți verzi; tot astfel lăstarii albi dau numai descendenți albi, care pier curînd. Se poate deci observa, că acest caracter nu urmează legile mendeliene.

A doua caracteristică a eredității plasmatice constă în apariția de deosebiri la încrucișările reciproce. Ca exemple citățm pătarea la *Mirabilis jalapa*, care se transmite numai prin mamă precum și androsterilitatea la porumb; la acesta s-au găsit linii androsterile care, chiar la încrucișarea regresivă repetată cu polen de la plantele normale, moștenesc androsterilitatea numai prin mamă (pe cale maternală).

Caracterele și însușirile influențate de plasmotip sînt numeroase și variate; se poate afirma că toate caracterele indivizilor pot fi influențate de către plasmă.

În special, schimbările plasmotipice influențează vitalitatea în toate stadiile de dezvoltare. La plantele superioare sînt influențate de plasmă (după H a g e m a n n—1964) următoarele caractere și însușiri:

— germinația și creșterea polenului, vitalitatea embrionilor, intensitatea de creștere a plantelor, ramificarea, forma de creștere, perozitatea;

— forma, dințarea și nervatura frunzelor;

— forma, mărimea și culoarea florilor;
— formarea și vitalitatea celulelor sexuale;
— formarea clorofilei;
— formarea și structura plastidelor etc.

Uneori se fac confuzii între ereditatea plasmatică și alte fenomene, cum sînt:

— *ereditate aparentă*, cînd se transmit, de la mamă, generației următoare, anumite substanțe sau anumiți paraziți, ca de exemplu un anumit tip de cloroză infecțioasă la *Capsicum annuum*;

— *unele forme de înmulțire asexuată*, cum sînt: partenogeneza, apogamia și embrionia adventivă, cazuri în care polenul nu are nici o influență asupra constituției ereditare a embrionilor;

— *cazuri speciale la ereditatea cromozomală*, ca de exemplu ereditatea legată de sex, unde apar deosebiri la încrucișările reciproce;

— *modificații de durată*, asemănătoare celor prezentate în cap. 2;

— predeterminare.

8.6 PREDETERMINARE (de la lat. *prae*, înainte și *determinare*): crearea, în plasma unei celule reproducătoare a unei specificități, care mai tîrziu influențează formarea unui caracter, chiar dacă factorul, care a creat această specificitate, nu mai acționează.

Un caz tipic de predeterminare a fost găsit la melcul *Limnea peregra*, la care există unele rase cu cochilia răsucită spre dreapta și altele, la care cochilia este răsucită spre stînga. Direcția răsucirii este condiționată de gena dominantă *S*, care determină răsucirea spre dreapta și de gena recesivă *s*, care, în stare homozigotă, determină răsucirea spre stînga.

Direcția răsucirii cochiliei este fixată în citoplasmă încă înainte de fecundare și depinde numai de genotipul mamei. Figura 8.1 arată că în încrucișările reciproce dintre melci cu răsuciri spre dreapta și cei cu răsuciri spre stînga se obțin generații F_1, care, cu toate că au aceeași constituție

Scanned with OKEN Scanner

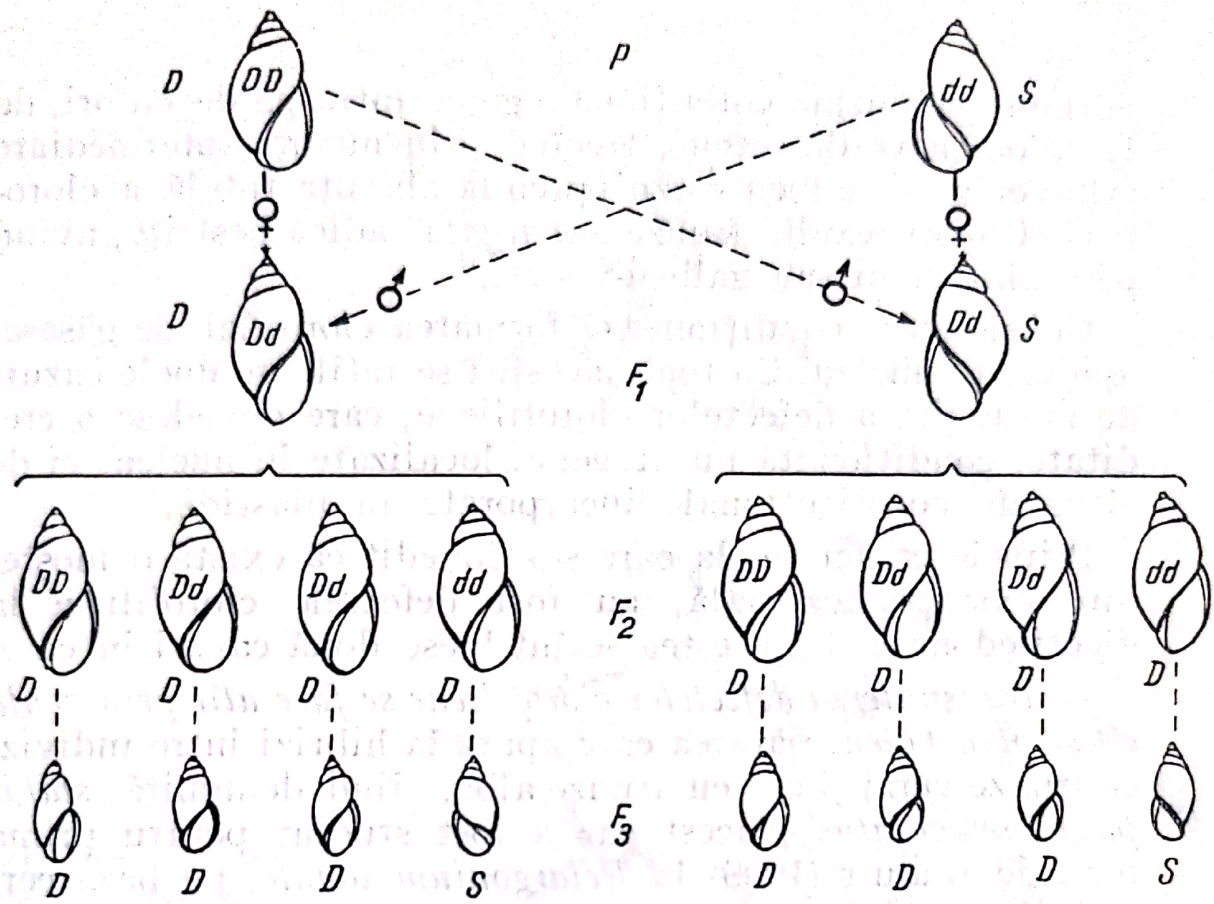


Fig. 8.1. Ereditatea direcției răsucirii cochiliei la *Limnea*

genetică, diferă, în ceea ce privește direcția răsucirii, fiecare fiind asemănătoare cu părintele-mamă; în F_2 toți indivizii prezintă răsuciri spre dreapta, în timp ce unii indivizi din F_2 produc numai descendenți cu răsucire spre stînga.

Aceste rezultate se explică prin aceea că citoplasma prezintă, încă înainte de fecundare, o condiționare ireversibilă, care dictează tipul de răsucire, predeterminarea citoplasmei găsindu-se sub controlul genic.

8.2. PLASTOMUL

Cazurile cele mai tipice de ereditate citoplasmatică sînt cele legate de plastide (vezi 4.8). Acestea sînt în general verzi, datorită pigmentului verde, clorofila, pe care îl conțin.

Capacitatea de a forma clorofilă este condiționată de foarte multe gene, localizate în nucleu; la porumb de exemplu sînt cunoscute peste 100 astfel de gene, a căror acțiune este foarte

variată, ele putînd condiţiona o gamă întreagă de culori, de la culoarea verde intens, trecînd prin nuanţe intermediare (alb-verzui şi galben-verzui) pînă la absenţa totală a clorofilei. Uneori rezultă frunze „*variegata*" adică pestriţe, avînd pete alb-verzui sau galben-verzui.

Genele, care condiţionează formarea clorofilei, se găsesc, aşadar, în nucleu. Cu toate acestea se întîlnesc unele cazuri de moştenire a defectelor clorofiliene, care dovedesc o ereditate, condiţionată nu de gene, localizate în nucleu, ci de elemente constituţionale încorporate în plastide.

Primele caractere, la care s-a dovedit că există o moştenire extracromozomală, au fost defectele clorofiliene la dicotiledonate. La acestea se întîlnesc două cazuri în care:

— *transmiterea defectelor clorofiliene se face atît prin ovulă cît şi prin polen*, pătarea care apare la hibrizi între indivizi cu frunze verzi şi cei cu frunze albe, fiind denumită „*status paralbomaculatus*"; acest caz a fost studiat pentru prima dată de B a u r (1909) la *Pelargonium zonale*, pe baza cercetărilor genetice şi anatomice;

— *transmiterea defectelor clorofiliene se face numai prin ovule*, realizîndu-se „*status albomaculatus*", caz cercetat genetic de către C o r r e n s (1909) la *Mirabilis jalapa* şi de B a u r (1910) la *Antirrhinum majus*, la ambele plante defectul studiat fiind pătarea verde cu alb a frunzelor (fig.8.2).

C o r r e n s cel dintîi în 1909 a arătat rolul plastidelor în ereditate, demonstrîndu-l la *Mirabilis jalapa albomaculata*. Această plantă are frunze verzi, frunze albe şi frunze pestriţe, care prezintă pete verzi şi pete albe.

Numărul petelor verzi şi al celor albe variază la diferite frunze; adesea se găsesc la astfel de plante, ramuri şi frunze pur verzi, altele sînt pur albe. Culoarea albă este datorită lipsei pigmentului verde din plastide. Unele plastide sînt verzi, datorită clorofilei conţinute iar altele sînt albe pentru că sînt lipsite de clorofilă; în sfîrşit, sînt frunze care conţin atît plastide verzi, cît şi albe, dînd naştere frunzelor verzi cu pete albe (albomaculate) (fig.8.3).

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 8.2. O plantă de *Antirrhinum majus* pătată verde alb, status *albomaculatus*. Jos, frunze pătate; deasupra, lăstari laterali amestecați; în afară de acestea, frunze cu sectoare verzi și albe (după H a g e m a n n)

C o r r e n s a găsit că din autofecundarea florilor unei ramuri verzi se obțin numai plante verzi, care la rîndul lor dau naștere numai la plante verzi. Dacă însă, se autofecundează flori de pe ramurile pestrițe se vor obține plante pestrițe, albe și verzi, proporția în care apar aceste diferite tipuri variind după cantitatea culorii verzi în ramura de la care provine sămînța.

Dacă se fecundează o floare de pe ramuri verzi, care servește drept mamă, cu polen de la o ramură albă, semințele rezultate din această încrucișare vor da naștere la plante

Scanned with OKEN Scanner

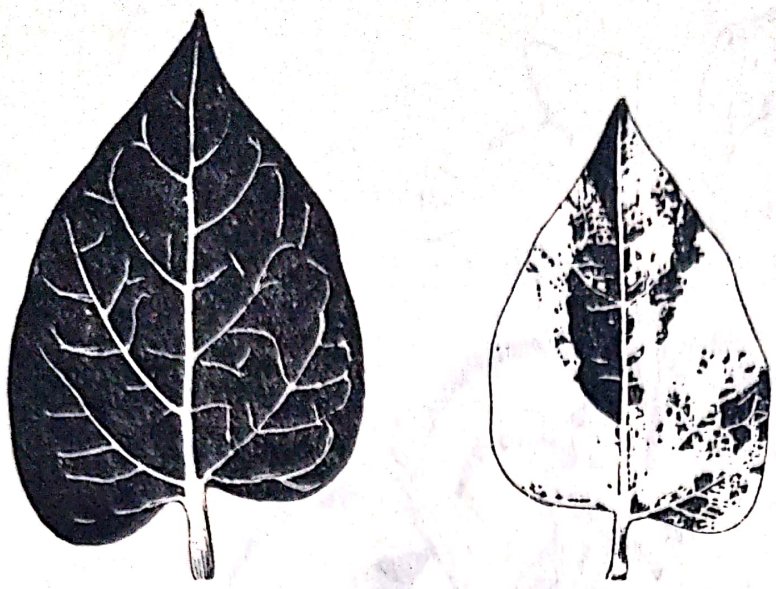


Fig. 8.3. Frunze de *Mirabilis jalapa* (*a*) și *M. j. albomaculata* (*b*) (după Correns 1909)

verzi, adică vor fi întru totul asemănătoare mamei. Dacă însă, se face încrucișarea inversă, adică dacă se fecundează o floare de pe o ramură albă cu polen de la flori aflate pe ramuri verzi, descendența va fi albă, adică asemănătoare mamei.

Un alt caz de ereditate plasmatică este cel descris de Gregory (1915) la *Primula sinensis*. În acest exemplu, de asemenea, florile de pe ramurile verzi produc numai descendenți verzi, cele de pe ramurile albe au numai descendenți albi, pe cînd descendenții florilor de pe ramurile variegata sînt fie verzi, fie albi, fie variegați.

Aceste rezultate se explică prin existența plastidelor verzi și galbene, care se înmulțesc prin diviziune în citoplasmă și sînt transmise numai prin ovulă. Culoarea verde, respectiv albă a frunzelor unei anumite ramuri ne arată ce fel de plastide conțin ovulele florilor formate pe ramura respectivă.

Rolul plastidelor în ereditate poate fi mai ușor înțeles în lumina cercetărilor moderne, care au dovedit că în plastide se găsește ADN diferit de cel din nucleu și de asemenea întreg aparatul necesar pentru sinteza proteinelor (ARN, ribozomi, enzime). Aceste constatări au condus la ipoteza că plastidele ar proveni din bacterii care, într-un stadiu incipient al evoluției, au trăit simbiotic cu celulele respective. În cursul evoluției plastidele și-au pierdut tot mai

mult autonomia, devenind astfel controlate în mare măsură de genele din nucleul celulei. Cu toate acestea ele își păstrează o parte din informația genetică, necesară pentru funcționarea și duplicarea lor. Este evident că o mutație care alterează informația cuprinsă în ADN-ul unei plastide se va transmite tuturor plastidelor provenite din aceasta, transmițîndu-se astfel, pe linie maternă, și generațiilor următoare.

Avînd în vedere cantitatea destul de mare de ADN din plastide este posibil ca acestea să sufere diferite mutații astfel că plastomul apare constituit din mai multe unități genetice distincte. Această heterogenitate a plastomului a putut fi dovedită experimental în multe cazuri.

8.3. CITOPLASMONUL

În afară de ereditatea unor caractere și însușiri prin intermediul plastidelor, există și o moștenire prin citoplasmă, lucru dovedit la animale și la ciuperci, cărora le lipsesc plastidele.

Cercetări revelatoare în această direcție s-au făcut la ciuperci, la ale căror specii există posibilitatea de a forma un miceliu hibrid fie în ceea ce privește nucleii (*heterocarion*) fie în ceea ce privește citoplasma (*heterociton*).

8.7 HETEROCARION (de la grec. *heteros*, altul și *karyon*, nucleu): miceliu hibrid, care conține nuclee celulare genetic diferite.

8.8 HETEROCITON (de la grec. *heteros*, altul și *kytos*, cavitate): miceliu hibrid care conține citoplasme genetic diferite.

Experiențele întreprinse la diferite specii de drojdie *Saccharomyces* la care apar frecvent mutante cu defecte de respirație precum și la *Neurospora* la care s-au găsit frecvent mutante cu defecte în sistemul citocrom, au determinat să se conchidă că răspunzătoare pentru ereditatea constituțiilor schimbate din citoplasmă sînt mitocondriile.

Scanned with OKEN Scanner

O acțiune a citoplasmonului s-a constatat de asemenea la *Lymantria dispar*, la care s-a găsit că plasma spermei și ovulei este mai mult sau mai puțin deosebită la diferitele rase; în caz că această deosebire este foarte mică sau chiar absentă, atunci are loc o segregare obișnuită mendeliană pentru genele responsabile pentru o însușire oarecare; dacă însă, deosebirea este mai mare, atunci protoplasma ovulei fecundate atrage fenotipul, la aceeași constituție genetică, în direcția propriei sale rase (G o l d s c h m i d t et al. 1924).

Cercetări recente au arătat că, tot astfel ca și plastomul, citoplasmonul nu trebuie considerat ca un substrat uniform, ci că este constituit dintr-un mare număr de unități ereditare, cu capacitate de reacție foarte diferită (O e h l k e r s 1957).

Rolul mitocondriilor în ereditate a fost confirmat de cercetări recente, care au demonstrat că, asemănător plastidelor, mitocondriile posedă ADN, ARN, ribozomi și enzime, ceea ce le conferă o semiautonomie în celulă. Ca și plastidele, mitocondriile noi iau naștere prin duplicarea celor existente de la care moștenesc unele particularități. Aceste constatări sprijină, și în cazul mitocondriilor, ipoteza asupra originii lor externe, simbiotice.

8.4. SIMBIONȚI CA „PURTĂTORI AI EREDITĂȚII"

Multe din fenomenele de ereditate extracariotică se datoresc de fapt existenței în citoplasma celulelor a unor organisme care trăiesc în stare simbiotică, și care, transmițîndu-se prin citoplasma organismelor materne, determină manifestarea unor anumite caractere și însușiri specifice.

8.9 SIMBIONT (de la grec. *symbionai*, a trăi cu): unul dintre partenerii unei simbioze, adică ai unei convieţuiri reciproc utile.

Cel mai cunoscut exemplu al acestui tip de ereditate îl constituie indivizii „killer" de la *Paramecium aurelia*, care

au însușirea de a distruge indivizii aceleiași specii, care nu au însușirea de „killer".

8.10 KILLER (termen englezesc care înseamnă „ucigaș"): individ al speciei *Paramecium aurelia*, posedînd în citoplasma sa factorul *kappa*, care îl face capabil să distrugă alți indivizi din aceeași specie, nepurtători ai acestui factor.

Cercetările au dovedit că însușirea „killer" se transmite pe linie maternă, fiind determinată de prezența în citoplasmă a unor particule de mărime între 0,6 și 10 mμ, care conțin ADN, denumite particule *kappa*. Aceste particule nu reprezintă un component normal al celulei de *Paramecium*, ci sînt corpi străini, probabil de tip bacterian, care și-au pierdut capacitatea de a trăi independent și pot să existe doar ca simbionți în citoplasma celulelor de *Paramecium* (S o n n e b o r n 1959).

Existența în citoplasmă a particulelor *kappa* este însă dependentă de genotipul celulei de *Paramecium*, ea fiind posibilă numai în prezența genei dominante *K*, care, probabil, creează un mediu prielnic dezvoltării simbiontului respectiv.

Însușirea „killer" este deci dependentă atît de genotip (prezența genei *K*) cît și de plasmotip (prezența particulelor kappa) (fig.8.4).

Un fenomen asemănător s-a constatat și în cazul eredității sensibilității la CO_2, constatate la *Drosophila melanogaster*. S-a putut dovedi că această sensibilitate este determinată de prezența în celule a unui virus, denumit virusul *sigma*.

Acesta se poate găsi în citoplasmă, în care caz sensibilitatea se transmite numai prin ovule, dar poate intra și în nucleu, fără să se asocieze cu vreun cromozom particular, în care caz se transmite și prin spermatozoizi, dar nu conform legilor lui Mendel.

Acest caz de ereditate poate fi asimilat eredității determinate de epizomi la bacterii.

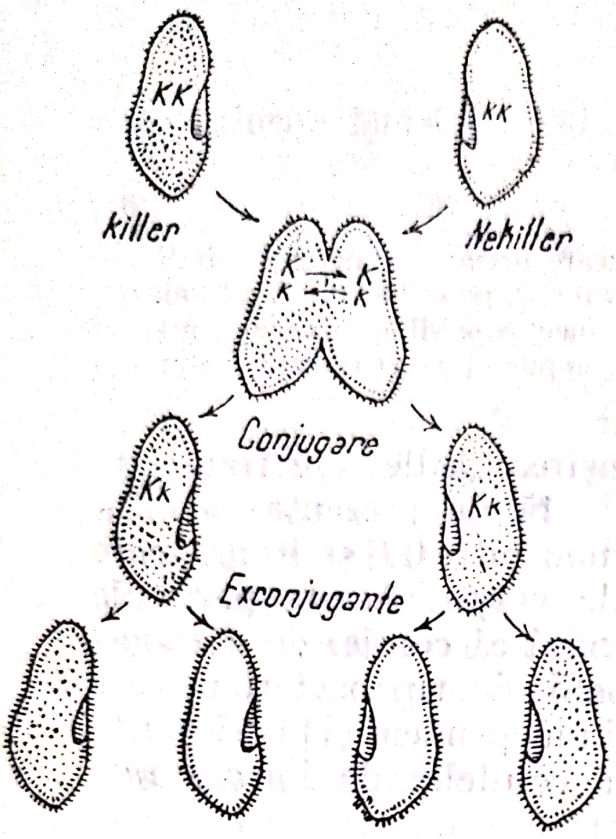


Fig. 8.4. Diagramă arătînd transferul particulelor kappa de la killeri la nekilleri în timpul conjugării prelungite (după Sonneborn 1959)

8.5. EPIZOMII

O categorie importantă de fenomene de ereditate extracromozomală o constituie cele determinate de prezența în stare autonomă a epizomilor.

8.11 EPIZOM (de la grec. *epi*, în plus și *soma*, corp): structură genetică neesențială pentru celulă, care conține ADN și care este capabilă să existe și să se reduplice în celula bacteriană, fie ca unitate autonomă, fie ca unitate integrată în genoforul („cromozomul") bacterian.

Ca exemple mai bine cunoscute de epizomi pot fi citați:
— unii fagi temperați, care pot exista în celulă fără a-i cauza distrugerea, putînd fi închiși în genoforul bacterian sau liberi în citoplasmă;
— factorul sexului (factorul *F*) la *Escherichia coli*;
— factorii colicinogeni.

8.12 FACTORUL F: Epizom a cărui prezență în celula de *Escherichia coli* determină comportarea acesteia ca donor în procesul de conjugare.

Scanned with OKEN Scanner

Factorul F poate fi prezent în celula bacteriană:
— în stare autonomă, la liniile denumite F^+
— în stare integrată în genoforul bacterian, la liniile *Hfr* (high frequency = frecvență ridicată a conjugării) și *Vhf* (very high frequency = frecvență foarte ridicată a conjugării).

Bacteriile, care nu conțin factorul F, sînt denumite bacterii F^- și pot funcționa numai ca recipient în procesul de conjugare.

În stare integrată în cromozomul celulei gazdă, epizomii determină caractere și însușiri care se comportă în segregare ca și cum ar fi determinate de gene cromozomale. O dată cu trecerea epizomilor în stare autonomă, în citoplasmă, caracterele și însușirile determinate de aceștia capătă, însă, o ereditate tipic citoplasmatică.

De aceea, studiul epizomilor a arătat cît de relativă este în unele cazuri clasificarea în ereditate cromozomală și ereditate plasmatică.

8.6. ANDROSTERILITATEA CITOPLASMATICĂ

La multe plante citoplasma are o influență importantă asupra fertilității și îndeosebi asupra fertilității mascule. La multe specii s-a putut identifica fenomenul de androsterilitate citoplasmatică.

8.13 ANDROSTERILITATE (de la grec. *aner*, mascul și lat. *sterilis*, steril): incapacitate de a forma gameți masculi. // – Sin. *Sterilitate masculă*.

8.14 ANDROSTERILITATE CITOPLASMATICĂ: sterilitate masculă determinată de factori citoplasmatici.

Cazuri de androsterilitate citoplasmatică au fost citate la multe plante cultivate printre care:
— la in (de către B a t e s o n în 1921).
— la ceapă (de către J o h n s o n în 1924)
— la porumb (de către R h o a d e s în 1931)

Scanned with OKEN Scanner

— la sorg (de către S t e p h e n s în 1950)
— la sfecla de zahăr (de către O w e n în 1942)
— la grîu (de către K i h a r a în 1951)

Determinată de anumite particularităţi ale citoplasmei, androsterilitatea citoplasmatică este însă dependentă şi de genotipul plantei. Într-adevăr, în toate cazurile studiate mai amănunţit, s-a demonstrat că manifestarea androsterilităţii citoplasmatice poate fi împiedicată în prezenţa unui genotip specific, mai mult sau mai puţin comun.

Plantele care posedă genotipul capabil să împiedice exprimarea androsterilităţii citoplasmatice la descendenţii lor se numesc restauratoare de fertilitate.

8.15 RESTAURATORI DE FERTILITATE: plante care, încrucişate cu altele androsterile citoplasmatic, dau descendenţă fertilă.

De exemplu, la porumb s-a demonstrat că manifestarea androsterilităţii citoplasmatice de tip Texas poate fi împiedicată de acţiunea a două gene dominante complementare Rf_1 şi Rf_2. Pentru a fi androsterile, plantele trebuie să posede, în afară de citoplasma particulară de tip T unul din genotipurile $rf_1\ rf_1\ rf_2\ rf_2$, Rf_1 , $Rf_1\ rf_2\ rf_2$ sau $rf_1\ rf_1\ Rf_2\ Rf_2$. Oricare din tipurile complementare, capabile să dea descendenţe în care să fie prezente ambele gene dominante, poate fi restaurator în cazurile respective:

1) $\overline{|\ rf_1\ rf_1\ rf_2\ rf_2\ |}$ (citoplasmă T) Steril $\times Rf_1\ Rf_1\ Rf_2\ Rf_2 \rightarrow$ Fertil $\overline{|\ Rf_1\ rf_1\ Rf_2\ rf_2\ |}$ (citoplasmă T) Fertil

2) $\overline{|\ Rf_1\ Rf_1\ rf_2\ rf_2\ |}$ (citoplasmă T) Steril $\times rf_1\ rf_1\ Rf_2\ Rf_2 \rightarrow$ Fertil $\overline{|\ Rf_1\ rf_1\ Rf_2\ rf_2\ |}$ (citoplasmă T) Fertil

3) $\overline{|\ rf_1\ rf_1\ Rf_2\ Rf_2\ |}$ (citoplasmă T) Steril $\times Rf_1\ Rf_1\ rf_2\ rf_2 \rightarrow$ Fertil $\overline{|\ Rf_1\ rf_1\ Rf_2\ rf_2\ |}$ (citoplasmă T) Fertil

Scanned with OKEN Scanner

O situaţie asemănătoare se întîlneşte şi la grîu şi la sfecla de zahăr, unde restaurarea completă a fertilităţii necesită de asemenea prezenţa a două gene dominante majore, complementare; însă, spre deosebire de porumb, chiar prezenţa unei singure gene are efecte asupra fertilităţii.

Spre deosebire de grîu, la care gene capabile să restaureze deplin fertilitatea se întîlnesc foarte rar, la sfecla de zahăr dificultatea o constituie depistarea genotipurilor nerestauratoare, cu ajutorul cărora să se menţină liniile androsterile. Liniile cu asemenea genotip sînt denumite la sfeclă linii *O*.

8.16 LINII O (de la numele lui F. V. O w e n descoperitorul androsterilităţii la sfecla de zahăr): linii care încrucişate cu plante androsterile citoplasmatic dau descendenţă androsterilă (la sfecla de zahăr şi de furaj). Aceste linii au citoplasmă normală şi cele două gene ale restaurării în stare recesivă (*N xx yy*).

În toate cazurile, în afara genelor majore, care pot determina restaurarea fertilităţii, o influenţă importantă o pot avea multe gene modificatoare care afectează expresivitatea acestora.

Manifestarea androsterilităţii sau a fertilităţii în urma restaurării este dependentă de condiţiile concrete de mediu. O aceeaşi combinaţie între citoplasma determinatoare de sterilitate şi un genotip particular, poate prezenta grade diferite de sterilitate sau fertilitate, în funcţie în special de condiţiile de temperatură şi de lumină. De exemplu, la grîu, genotipuri care produc restaurarea în condiţii de cîmp, pot să menţină sterilitatea în condiţii de seră.

Androsterilitatea citoplasmatică şi-a găsit o importantă aplicaţie practică în obţinerea de hibrizi la plante agricole de bază ca porumbul, sfecla de zahăr, sorgul etc.

8.7. CONCLUZII

În decursul evoluţiei, majoritatea materialului genetic, capabil de reduplicare, care asigură, deci, transmiterea informaţiei ereditare, a fost concentrat în nucleu. Cu toate

Scanned with OKEN Scanner

acestea unele din componentele plasmei mai posedă aparatul necesar depozitării şi utilizării unei oarecare cantităţi de informaţie, ceea ce le asigură continuitatea genetică în decursul generaţiilor.

Avînd în vedere faptul că celula funcţionează întotdeauna ca o unitate, genele acţionînd prin intermediul citoplasmei, se poate deduce că, în multe cazuri, fenotipul reflectă interacţiunea între informaţia depozitată în nucleu şi cea aflată în citoplasmă.

Dacă luăm, însă, în consideraţie cantitatea relativă de informaţie esenţială pentru desfăşurarea proceselor vitale, se poate însă conchide că, afirmaţia care atribuie nucleului rolul de principal depozitar al zestrei ereditare este justificată.

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 9 ELEMENTE DE GENETICĂ MOLECULARĂ*

Progresele uriașe făcute în ultimii ani în cunoașterea mecanismelor moleculare ale eredității și variabilității au dus la apariția unei noi ramuri a geneticii, genetica moleculară.

9.1 GENETICA MOLECULARĂ: parte a geneticii care studiază ereditatea și variabilitatea organismelor la nivelul structurilor moleculare și al proceselor biochimice și biofizice.

Datorită eforturilor conjugate a numeroase colective de cercetare din întreaga lume, descifrarea secretelor geneticii la nivel molecular progresează într-un ritm uimitor. Avînd în vedere evoluția extrem de rapidă a cunoștințelor în acest domeniu, prezentul capitol nu își propune să fie complet, ci numai să prezinte sub o formă accesibilă cîteva din principalele noțiuni ale geneticii moleculare, în lumina rezultatelor cunoscute la data pregătirii manuscrisului, în scopul de a facilita înțelegerea progreselor ce vor urma și în viitor în acest domeniu.

9.1. ROLUL PROTEINELOR ÎN PROCESELE VITALE

1. Generalități

Între feluritele substanțe chimice care compun orice celulă vie, un rol deosebit în asigurarea funcțiunilor vitale și a specificității celulelor îl au proteinele.

* La redactarea acestui capitol a colaborat ing. N. N. Săulescu.

Scanned with OKEN Scanner

9.2 PROTEINĂ (de la grec. *proteion*, primul): compus organic complex cu rol important în orice celulă vie, alcătuit prin polimerizarea unui număr mare de aminoacizi.

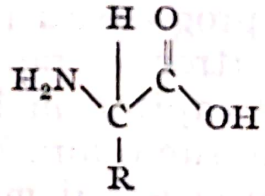
Orice proteină este așadar un polimer și anume un heteropolimer.

9.3 POLIMER (de la grec. *polys*, multe și *meros*, parte): substanță chimică alcătuită din unirea unui număr mare de componenți mai mici.

9.4 HETEROPOLIMER (de la grec. *heteros*, altul, *polys*, mulți și *meros* parte): polimer compus din unități structurale diferite.

Unitățile structurale din care sînt alcătuite proteinele sînt aminoacizii.

9.5 AMINOACID: compus organic care conține grupul aminic (NH_2) și grupul carboxil (COOH). Formula generală a unui aminoacid este:



Aminoacizii diferă între ei prin natura radicalului R, care poate fi pur și simplu un atom de hidrogen, sau un grup mai complex. Acest grup, sau radical, poate fi foarte diferit ca proprietăți fizice și chimice. În funcție de aceasta sînt cunoscuți mai mulți aminoacizi diferiți, dintre care însă numai 20 se întîlnesc în majoritatea proteinelor vegetale și animale, sub formă de izomeri L (fig.9.1).

Aminoacizii se leagă între ei prin legături covalente, care se formează între grupul aminic al unui aminoacid și grupul carboxil al altuia, legături denumite *peptidice*. În acest fel se pot lega în continuare un număr foarte mare de aminoacizi, dînd naștere unui lanț polipeptidic.

Scanned with OKEN Scanner

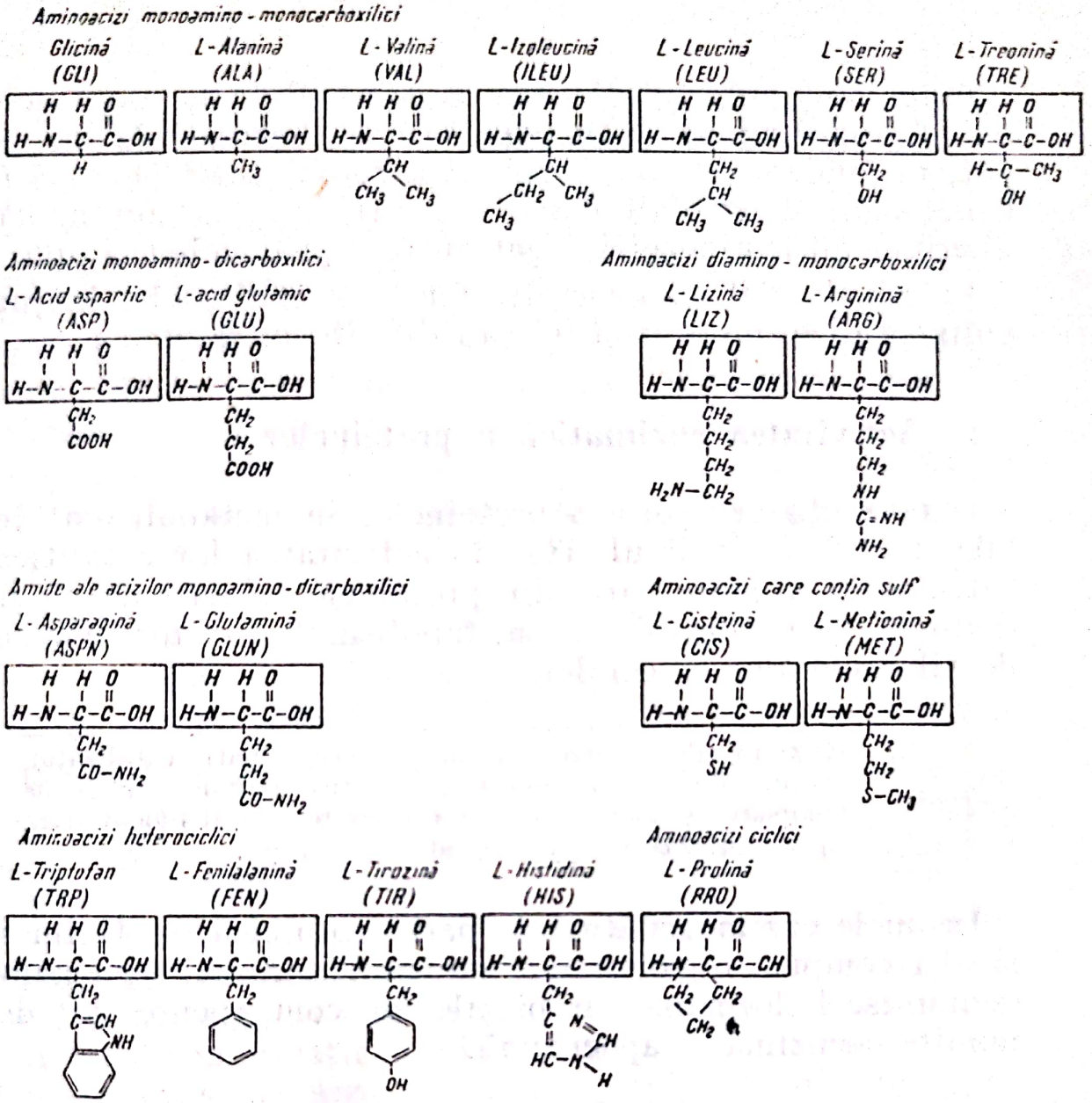
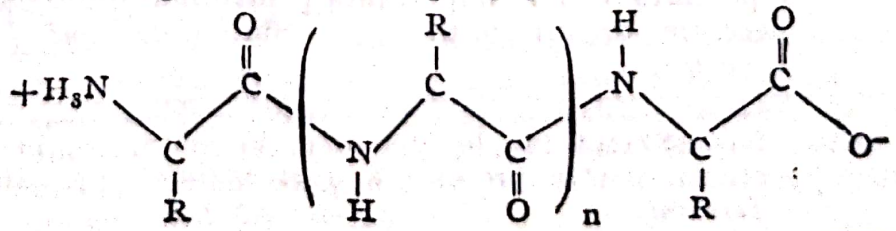


Fig. 9.1. Aminoacizii de bază care intră în compoziția proteinelor

9.6 POLIPEPTID (de la grec. *polys* multe și *pettein*. a digera); compus chimic care conține doi sau mai mulți aminoacizi legați între ei prin legături peptidice. // — Sin. *Lanț polipeptidic*.
Formula generală a unui polipeptid este:



Scanned with OKEN Scanner

Orice lanţ polipeptidic este compus dintr-un aminoacid avînd grupul aminic liber (*aminoacid N-terminal*) la un capăt, un aminoacid avînd grupul carboxil liber (*aminoacid C-terminal*) la celălalt capăt şi, între aceştia, un număr diferit de alţi aminoacizi, legaţi între ei prin ambele grupuri.

Proteinele sînt compuse din unul sau mai multe lanţuri polipeptidice, de acelaşi fel sau diferite între ele.

II. Activitatea enzimatică a proteinelor

Importanţa deosebită a proteinelor în metabolismul celulelor stă în primul rînd în activitatea lor catalitică. Într-adevăr, o mare parte din proteinele celulare au rol de enzime, care controlează metabolismul tuturor componenţilor chimici ai celulei.

9.7 ENZIMĂ (de la grec. *en*, în şi *zyme*, aluat): catalizator organic de natură proteică, a cărui acţiune constă în amorsarea şi accelerarea unei anumite reacţii biochimice. // — Sin. *Ferment* (de la lat. *fermentum*).

În unele enzime, alături de partea proteică, se întîlnesc şi alţi compuşi organici sau anorganici. Astfel de enzime se numesc holoenzime iar părţile lor componente sînt denumite coenzimă şi apoenzimă.

9.8 HOLOENZIMĂ (de la grec. *holos*, întreg, *en*, în şi *zyme*, aluat): enzimă pentru a cărei funcţionare este necesară prezenţa, alături de o parte proteică, a unei coenzime.

9.9 COENZIMĂ (de la lat. *cum*, cu şi grec *en*, în şi *zyme*, aluat): substanţă de natură neproteică, a cărei prezenţă este necesară pentru funcţionarea unei enzime. Vitaminele reprezintă o sursă importantă pentru multe din coenzimele necesare organismului. // — Sin. *Cofermeni* // — Sin. *Cofactor*.

9.10 APOENZIMĂ (de la grec. *apo*, în afară, *en*, în şi *zyme*, aluat): partea proteică a unei enzime. // Sin. *Apoferment*.

Scanned with OKEN Scanner

În general, determinarea specificităţii enzimei aparţine părţii proteice, iar adesea însăşi coenzima este sintetizată sub controlul unei alte enzime, de natură proteică.

Activitatea catalitică strict specifică a enzimelor se explică prin aceea că ele sînt capabile, printr-o anumită parte a moleculei lor (centrul activ), să corespundă configuraţiei moleculelor substratului, pe care le pot aduce astfel într-o stare care să uşureze desfăşurarea reacţiei chimice respective.

9.11 SUBSTRAT (de la lat. *sub*, sub şi *stratum*, strat): compus chimic care intră într-o reacţie catalizată de o enzimă.

9.12 CENTRU ACTIV AL ENZIMEI: parte a moleculei enzimei, care condiţionează activitatea catalitică, luînd nemijlocit parte în apropierea, interacţiunea şi transformarea moleculelor substratului în produse finale ale reacţiei.

Potrivit concepţiei moderne, centrul activ al enzimei se poate forma în urma interacţiunii cu moleculele substratului, prin apropierea unor părţi îndepărtate ale lanţului proteic al fermentului (fig.9.2).

Specificitatea enzimei este aşadar asigurată de o anumită configuraţie spaţială a moleculei proteice, care îi permite să intre în interacţiune într-un mod caracteristic cu substratul.

Această conformaţie specială a moleculei proteice a enzimei asigură şi reglarea activităţii catalitice prin intermediul interacţiunii cu alţi compuşi chimici cu molecula mică. Aceste molecule mici (care pot fi produsul final al reacţiei sau diferite substanţe inhibitoare) se pot uni fie chiar cu centrul activ al enzimei blocîndu-i activitatea (efect izosteric), fie cu alte porţiuni ale moleculei enzimei căreia îi modifică astfel conformaţia făcînd-o să-şi piardă afinitatea cu substratul (efect alosteric).

9.13 EFECT IZOSTERIC (de la grec, *isos*, egal, acelaşi, *stereos*, solid): modificarea proprietăţilor catalitice ale unei enzime, în urma interacţiunii între centrul activ al acesteia şi un compus care prezintă o oarecare asemănare sterică faţă de substrat.

Scanned with OKEN Scanner

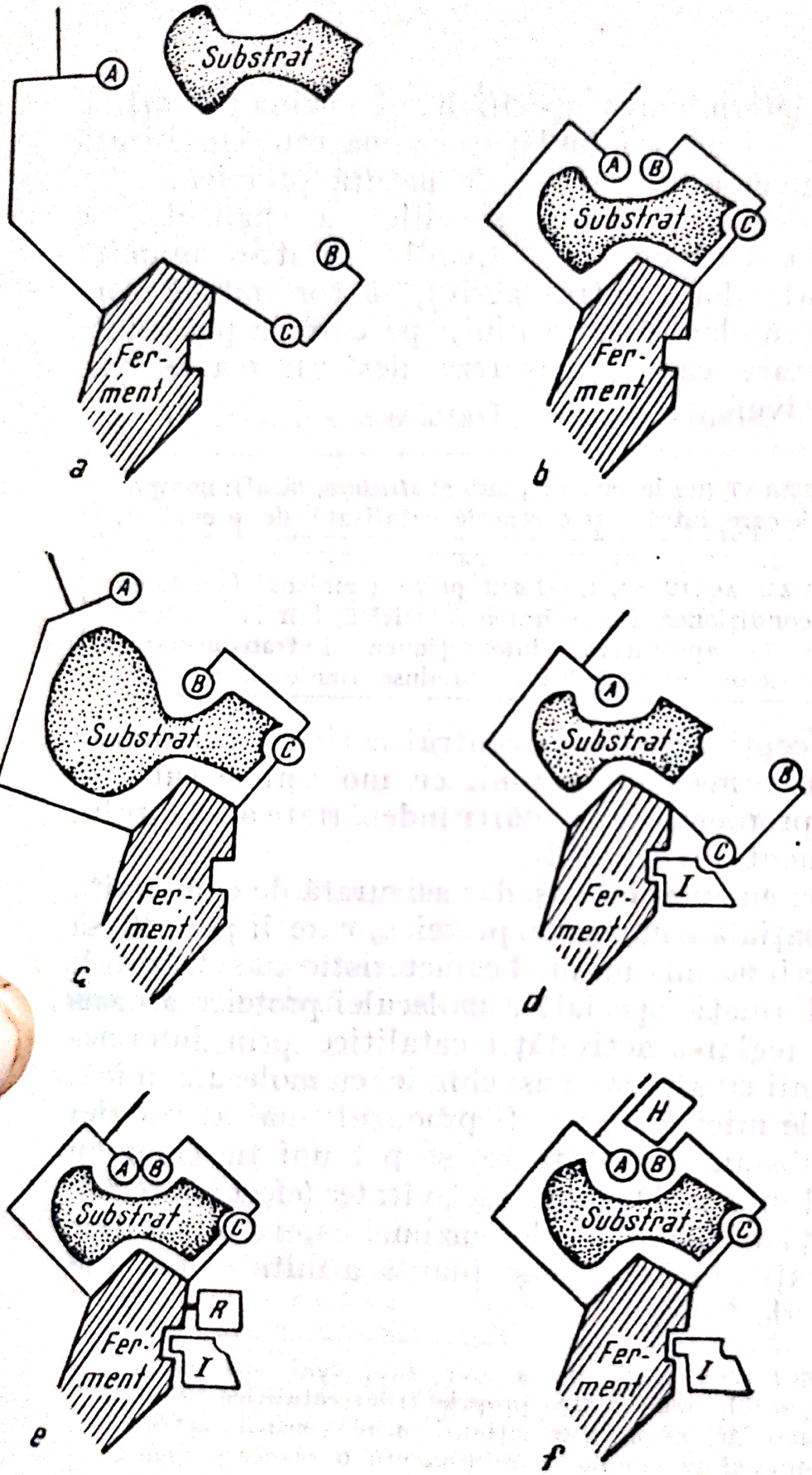


Fig. 9.2. Schema modului de acţiune a fermenţilor

a — fermentul în stare inactivă; *b* — formarea centrului activ al fermentului sub influenţa substratului; *c* — nepotrivirea fermentului cu un substrat modificat; *d* — acţiunea inhibitorilor alosterici; *e* şi *f* — restaurarea activităţii fermentului inhibat.

Scanned with OKEN Scanner

9.14. EFECT ALOSTERIC (de la grec. *allos*, altul şi *stereos*, solid): modificarea proprietăţilor catalitice ale unei enzime prin schimbarea conformaţiei sale în urma interacţiunii cu un compus cu molecula mică, într-o porţiune diferită de centrul activ.

III. Structura proteinelor

Din cele arătate se poate înţelege că, ceea ce determină variatele activităţi enzimatice ale proteinelor, ca şi proprietatea acestora de a-şi regla activitatea prin efecte izo- şi alosterice, este structura lor internă, care le conferă anumite configuraţii spaţiale. Această structură a proteinelor stă şi la baza rolului lor determinant în organizarea internă a celulei.

Cu alte cuvinte, în însăşi structura proteinelor este înregistrată informaţia asupra rolului lor în celulă, din punct de vedere al activităţii enzimatice, al reglării acesteia şi al organizării intracelulare.

În ce constă structura proteinelor?

Am văzut că lanţurile polipeptidice din care sînt alcătuite proteinele, sînt compuse din unirea a mai mulţi aminoacizi diferiţi. Ordinea în care aceşti aminoacizi sînt aranjaţi în lanţul polipeptidic este denumită structură primară.

9.15 STRUCTURĂ PRIMARĂ A PROTEINELOR: succesiunea diferiţilor aminoacizi legaţi covalent în lanţul polipeptidic. / / — Sin. *Secvenţa aminoacizilor*.

Secvenţa aminoacizilor este astăzi cunoscută pentru multe proteine printre care insulina, hemoglobina etc. În fig.9.3. este prezentată structura primară a proteinei ribonucleaza pancreatică.

Un fapt important este că, datorită complexităţii lor chimice, aminoacizii nu sînt uniţi între ei numai prin legăturile peptidice, care leagă aminoacizii vecini, ci se leagă şi prin alte legături covalente sau necovalente, dînd naştere la diferite configuraţii spaţiale.

Astfel, în primul rînd, are loc o spiralizare a lanţului polipeptidic, care formează structura secundară a proteinelor.

Scanned with OKEN Scanner

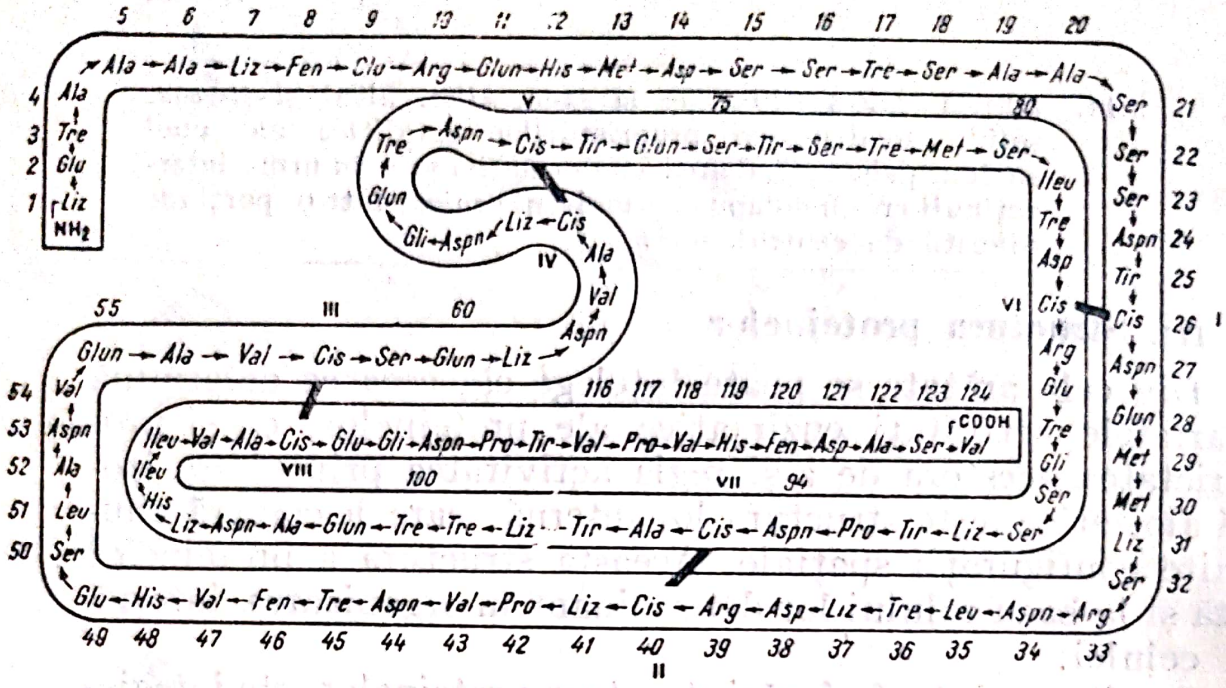


Fig. 9.3. Structura primară a enzimei ribonucleaza-pancreatică. În figură este schematizată şi structura terţiară realizată prin formarea legăturilor —S—S— între porţiunile care conţin cisteina

9.16 STRUCTURA SECUNDARĂ A PROTEINELOR: configuraţie spaţială, de obicei în formă de spirală (α-spirală), datorită legăturilor necovalente (legături de hidrogen) ce iau naştere între aminoacizii dintr-un lanţ polipeptidic (fig. 9.4).

De cele mai multe ori lanţul polipeptidic prezintă şi o răsucire neregulată, care îi conferă o structură spaţială caracteristică. Această răsucire ia naştere în urma diferitelor interacţiuni ce au loc între aminoacizii îndepărtaţi în lanţul polipeptidic şi poartă numele de structură terţiară.

9.17 STRUCTURĂ TERŢIARĂ A PROTEINELOR: configuraţie spaţială de formă neregulată caracteristică, datorită diferitelor interacţiuni (legături disulfidice, legături de hidrogen, legături electrostatice, legături nepolare) care au loc între aminoacizii situaţi în diferite locuri ale lanţului polipeptidic (fig. 9.5).

Trebuie menţionat că proteinele îşi manifestă proprietăţile specifice numai atunci cînd posedă structura terţiară caracteristică lor şi îşi pierd aceste proprietăţi atunci cînd

Scanned with OKEN Scanner

această structură este distrusă, de exemplu, prin încălzire.

În sfîrşit, uneori, diferite lanţuri polipeptidice interacţionează între ele, datorită aceloraşi forţe care determină structura terţiară, formînd structuri cuaternare.

9.18 STRUCTURĂ CUATERNARĂ A PROTEINELOR: configuraţie spaţială complexă, care apare prin interacţiunea între aminoacizii a două sau mai multe lanţuri polipeptidice de acelaşi fel sau diferite.

Din cele arătate reiese că structurile secundară, terţiară şi cuaternară care determină proprietăţile proteinelor, sînt rezultatul interacţiunilor dintre anumiţi aminoacizi, depinzînd deci direct de structura primară. Aceasta înseamnă că, în ultimă instanţă, structura complexă a proteinelor depinzînd de ordinea în care sînt legaţi aminoacizii în lanţul polipeptidic, *informaţia asupra rolului proteinei în celulă constă tocmai în această secvenţă a aminoacizilor ce o compun*.

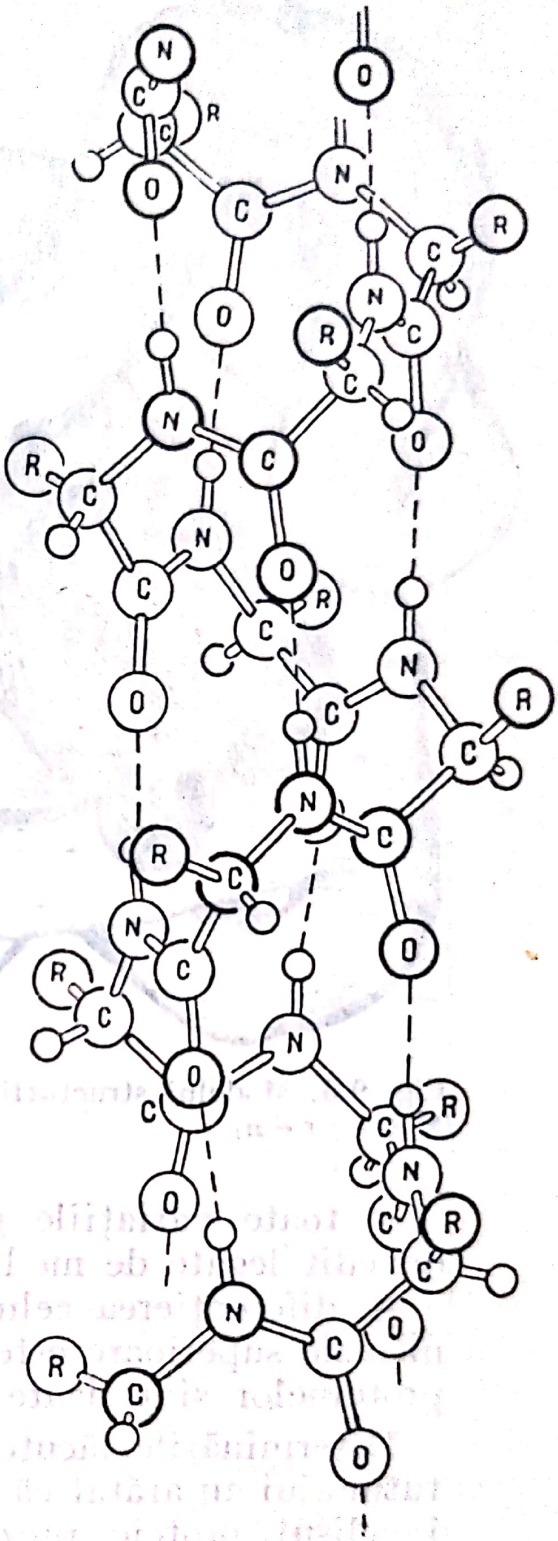


Fig. 9.4. Structura secundară, în formă de spirală, a lanţurilor polipeptidice

IV. Proteinele şi genetica

Numeroase date acumulate de studiile de biochimie dovedesc că principalele procese pe care le studiază genetica se realizează prin intermediul proteinelor. Într-adevăr:

— organismele identice genetic produc proteine identice;

Scanned with OKEN Scanner

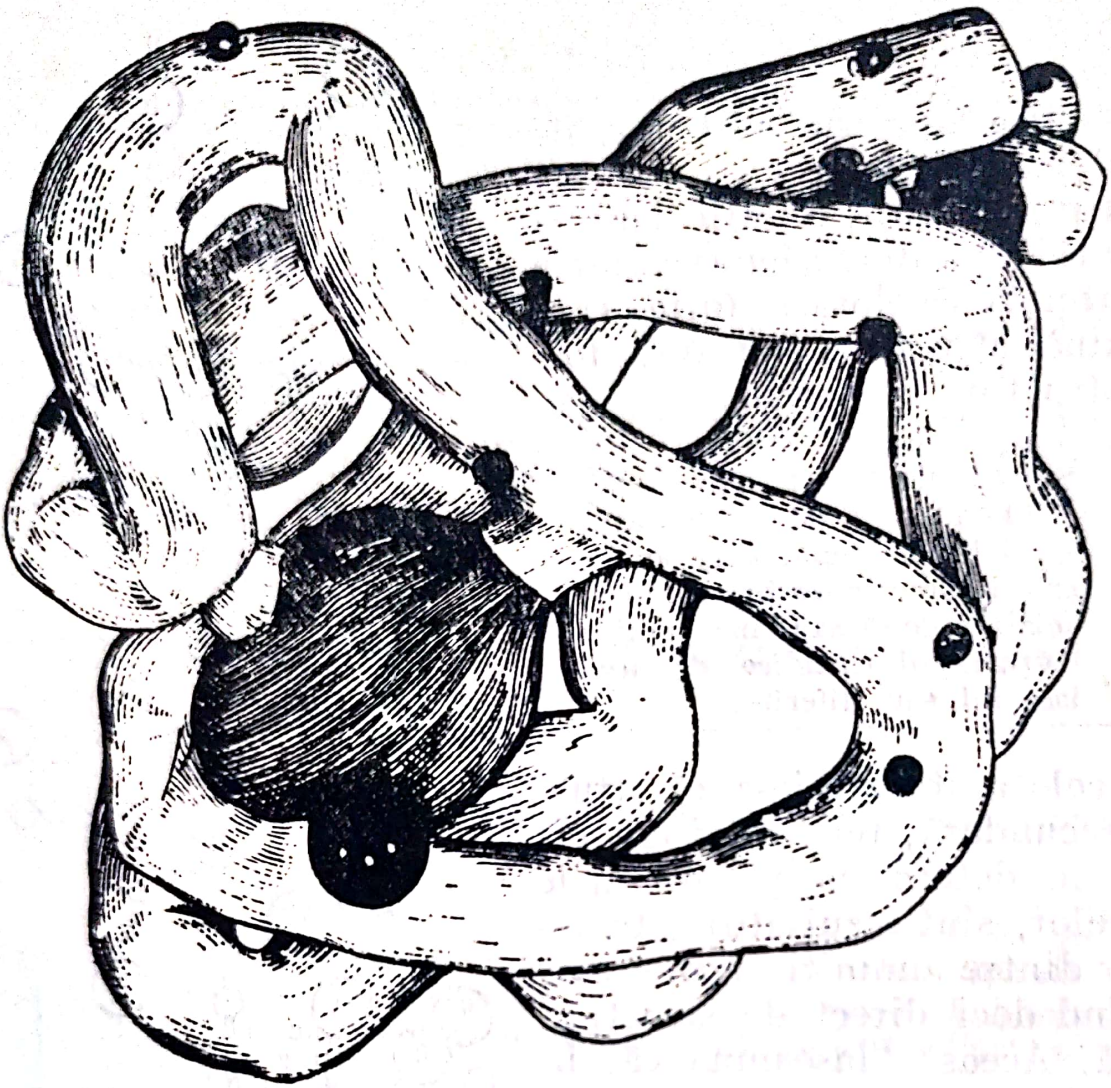


Fig. 9.5. Modelul structurii spaţiale terţiare a mioglobinei (după J. C. Kendren)

— toate variaţiile genetice studiate mai profund s-au dovedit legate de modificări ale proteinelor din celule;

— diferenţierea celulelor în cursul ontogenezei la organismele superioare este însoţită de modificarea spectrului proteinelor sintetizate de celule.

Determinările făcute, de exemplu, la virusul mozaicului tutunului au arătat că la toate particulele normale de virus învelişul proteic prezintă invariabil aceeaşi secvenţă a aminoacizilor. Multe din mutantele obţinute la acest virus se caracterizează însă prin înlocuirea unuia sau mai multor aminoacizi din lanţul polipeptidic.

Înlocuirea unui singur aminoacid din lanţul polipeptidic cu un altul cu proprietăţi fizico-chimice diferite poate modi-

Scanned with OKEN Scanner

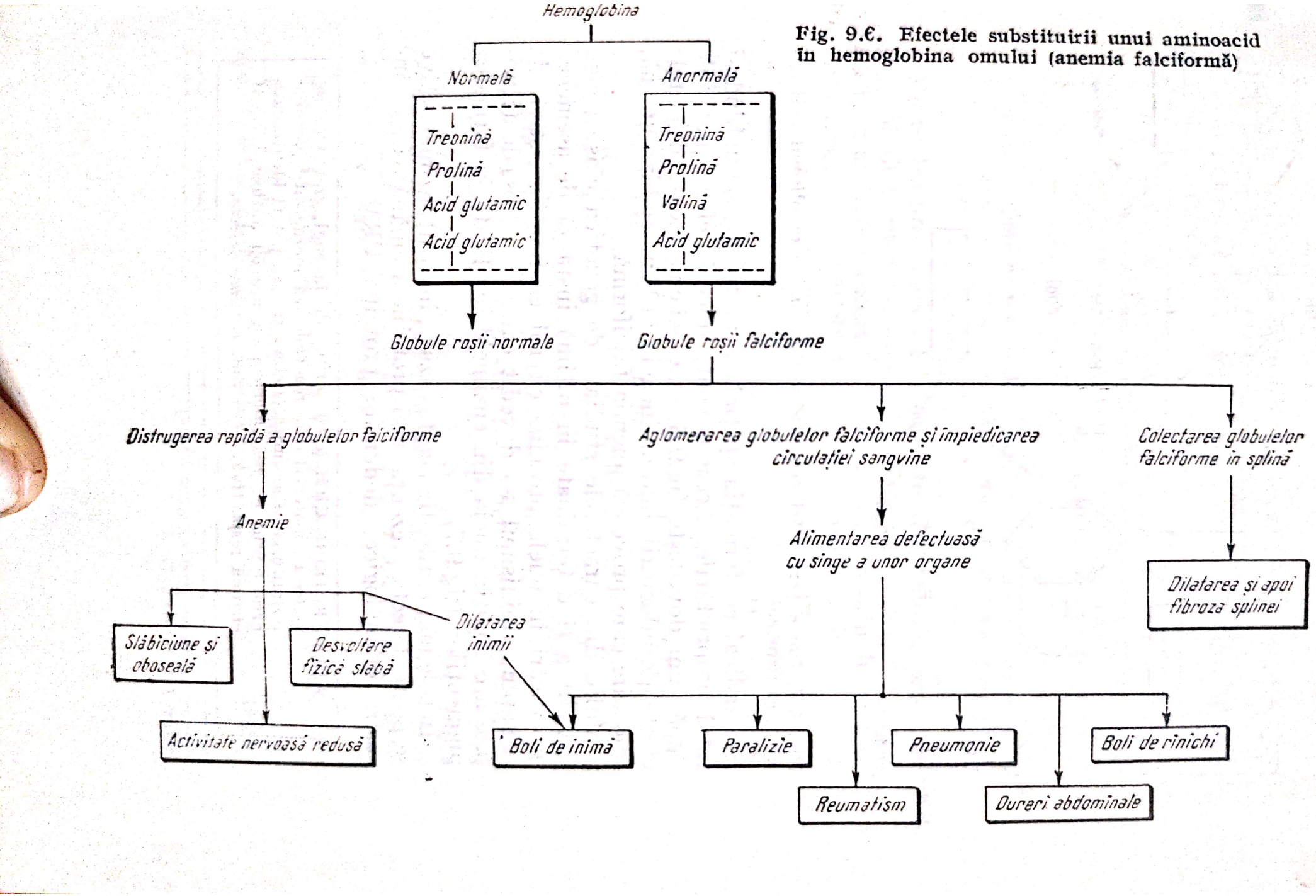


Fig. 9.6. Efectele substituirii unui aminoacid în hemoglobina omului (anemia falciformă)

Scanned with OKEN Scanner

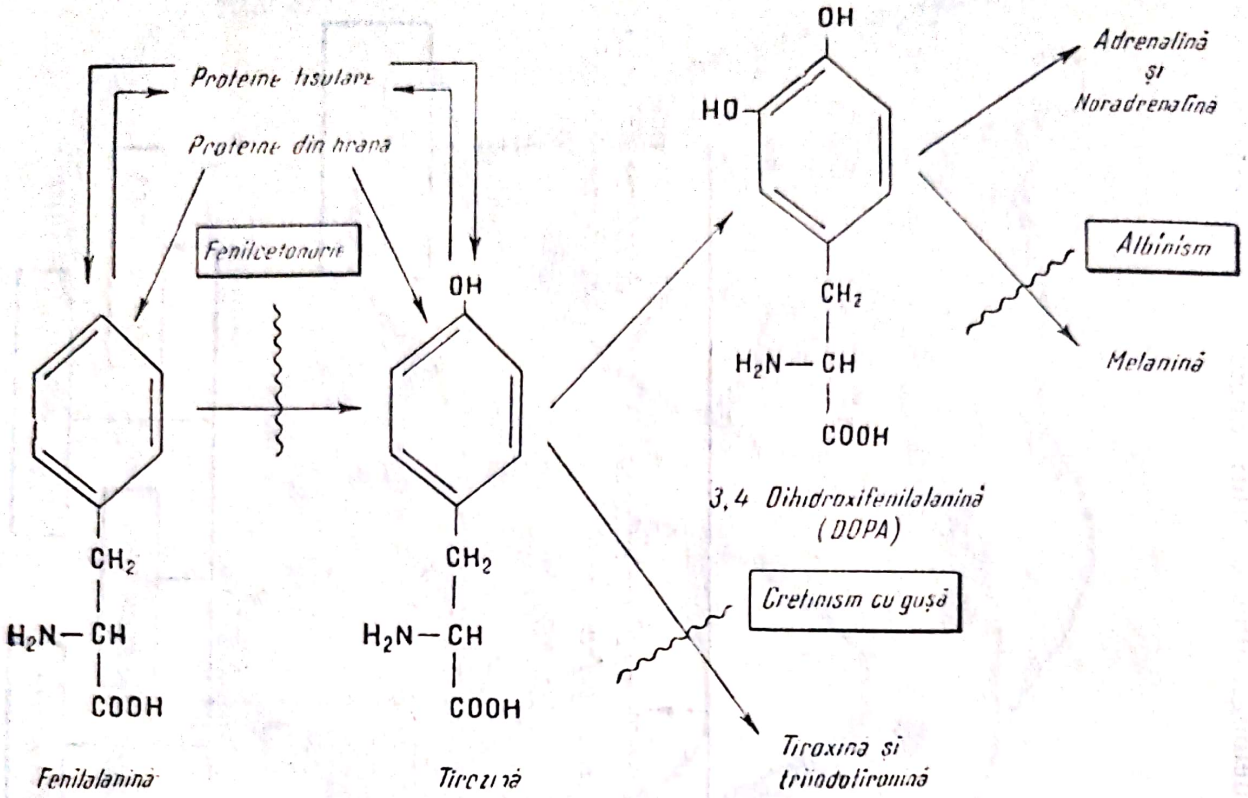


Fig. 9.7. Unele perturbări genetice posibile în metabolismul fenilalaninei şi tirozinei

fica radical conformaţia spaţială a proteinei, schimbîndu-i total proprietăţile. Aceasta poate duce la efecte multiple după cum dovedeşte fig.9.6, care schematizează diferitele efecte ale înlocuirii unui aminoacid în hemoglobina umană, înlocuire care provoacă anemia falciformă.

Multe din caracterele studiate de genetica clasică s-au dovedit a fi determinate în ultimă instanţă de asemenea modificări în unele proteine cu rol enzimatic. Astfel, de exemplu, albinismul s-a dovedit cauzat de lipsa de activitate a cel puţin uneia din enzimele implicate în formarea pigmenţilor (fig.9.7).

În cele mai multe din aceste cazuri, în locul enzimei active se poate detecta prezenţa unei proteine asemănătoare ca însuşiri imunologice, denumite proteine CRM.

9.19 PROTEINE CRM (citit „crim" de la engl, *cross reacting material*, material care reacţionează încrucişat): proteine înrudite cu o anumită enzimă şi care pot fi identificate prin faptul că reacţionează cu aceiaşi anticorpi ca şi enzima respectivă. / / — Sin. *Enzime defecte*.

85 Metoda serologică folosită la identificarea proteinelor CRM se bazează pe proprietatea organismelor de a forma anticorpi atunci cînd în organism pătrund substanțe străine denumite antigeni.

9.20 ANTICORP: proteină specifică, care se formează în organism ca răspuns la pătrunderea unui antigen și care are proprietatea de a reacționa specific cu acesta (sau cu substanțe înrudite cu acesta), îndeplinind astfel funcțiuni de apărare a organismului.

9.21 ANTIGEN: substanță a cărei pătrundere în organism provoacă o reacție de apărare prin formarea unei proteine specifice denumită anticorp.

Multe din proteinele CRM studiate, de exemplu, proteinele CRM ale triptofan-sintetazei la *Escherichia coli* (Yanofski et al. 1966) diferă de enzima normală prin înlocuirea unui singur aminoacid. Bineînțeles, nu orice înlocuire de aminoacizi are efecte la fel de puternice, fiind cunoscute cazuri în care înlocuirea unui aminoacid cu un altul asemănător poate păstra în oarecare măsură activitatea enzimatică a proteinei.

Nu există nici un motiv să nu se admită că toate variațiile genetice observate sînt determinate de deosebiri în tipul sau cantitatea proteinelor sintetizate de celule.

Studiile asupra diferențierii celulelor în ontogeneză au arătat că diferențierea este legată de sinteza unor proteine cu rol enzimatic specific, astfel că și problema diferențierii se poate reduce la studiul sintezei proteinelor.

Din cele arătate se poate trage concluzia că principala funcție a genotipului este de a controla tipul și cantitatea relativă a proteinelor astfel că, în ultimă analiză, *problemele geneticii se rezumă la nivel molecular la studiul mecanismului care asigură controlul sintezei proteinelor specifice, cu anumite secvențe ale aminoacizilor.*

9.2. CONCEPȚIA DE BAZĂ A GENETICII MOLECULARE

Pentru a asigura sinteza unui mare număr de proteine specifice cu rol distinct, în cantități care să asigure desfă-

Scanned with OKEN Scanner

șurarea echilibrată a proceselor vitale, celulele trebuie să posede un adevărat „program" foarte amănunțit, care corespunde de fapt informației genetice.

9.22 INFORMAȚIE GENETICĂ: determinismul genetic al caracterelor și însușirilor unui organism, determinism realizat prin precizarea secvenței aminoacizilor din proteinele sintetizate.

Această informație genetică trebuie să se păstreze și să se realizeze în timpul vieții fiecărui organism și să se transmită cu cît mai mare fidelitate generațiilor următoare.

Proteinele, cu marea lor instabilitate fizică și chimică, nu sînt capabile să asigure singure menținerea și reproducerea sistemelor enzimatice, care stau la baza proceselor vitale. De aceea, potrivit teoriilor moderne, viața nu a putut apare decît atunci cînd, alături de moleculele de proteine, s-au găsit și alte molecule mai stabile, capabile de a cataliza formarea unor molecule identice lor, care au preluat funcția de stocare a informației genetice. Substanțele chimice, care au corespuns cel mai bine acestor cerințe au fost acizii nucleici și în special ADN. Acesta are cîteva caracteristici deosebit de importante, care i-au asigurat rolul de bază în ereditate:

— este un heteropolimer, format prin unirea a 4 nucleotizi diferiți, astfel că este capabil să stocheze informația sub forma secvenței acestor nucleotizi;

— este capabil de a forma prin autocataliză molecule identice, avînd aceeași secvență a nucleotizilor;

— are o mare stabilitate chimică și fizică datorită structurii sale bicatenare, de spirală dublă.

În acest fel problema transmiterii informației genetice se rezolvă la nivel chimic prin *reduplicarea* ADN.

9.23 REDUPLICAREA ADN (de la lat. *re*, din nou și *duplex*, dublu): formarea a două molecule identice bicatenare de ADN, dintr-o singură asemenea moleculă (vezi și definițiile 9.50 și 9.51).

Prin reduplicarea ADN se asigură transmiterea de la o generație la alta o informației asupra tipului proteinelor

ce urmează a fi sintetizate, însă această informaţie se găseşte sub o formă codificată, căci în ADN nu avem de a face cu o succesiune de aminoacizi, ci cu o succesiune de nucleotizi, care alcătuieşte mesajul genetic.

> 9.24 MESAJ GENETIC: întreaga cantitate de informaţie înmagazinată în ADN sub forma unei secvenţe particulare a nucleotizilor.

Faptul că o informaţie despre succesiunea a 20 de aminoacizi în proteine, este păstrată sub forma unei secvenţe de 4 nucleotizi în ADN, face necesară existenţa unor verigi intermediare între ADN şi proteine.

În primul rînd este necesar ca diferite părţi din mesajul genetic, referitoare la sinteza diferitelor tipuri de proteine, să fie transcrise pentru a fi puse la dispoziţia centrilor de sinteză a proteinelor (alcătuiţi din ribozomi), care se găsesc în diferite părţi ale celulei. Transcrierea se face sub formă de molecule de ARN, un acid nucleic asemănător cu ADN dar mai instabil. Acest proces, la nivelul căruia se poate deci realiza o reglare a sortimentului de proteine sintetizat la un moment dat în celulă, poartă numele de transcripţie.

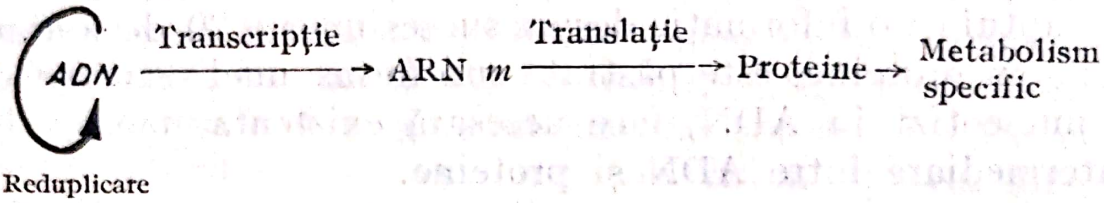
> 9.25 TRANSCRIPŢIE (de la lat. *transcribere*, a transcrie): transcrierea diferitelor părţi din mesajul genetic înregistrat în molecula de ADN, sub formă de molecule specifice de ARN (în special ARN-mesager) cu secvenţă corespunzătoare a nucleotizilor.

În sfîrşit, este necesar ca, prin biosinteza proteinelor realizată sub controlul moleculelor de ARN, să se traducă mesajul genetic din „limbajul acizilor nucleici" în „limbajul proteinelor" obţinîndu-se astfel proteine specifice, corespunzătoare mesajului respectiv. Acest proces, la nivelul căruia se poate realiza o reglare a cantităţii proteinelor sintetizate, poartă numele de translaţie.

Scanned with OKEN Scanner

9.26 TRANSLAȚIE (de la lat. *translatio*, traducere): traducerea mesajului cuprins în moleculele de ARN-mesager sub forma unei anumite succesiuni a nucleotizilor, într-o succesiune corespunzătoare a aminoacizilor în proteina nou sintetizată.

Așadar, procesul care asigură realizarea și transmiterea caracterelor și însușirilor, prin intermediul controlului sintezei proteinelor specifice, se poate schematiza astfel:



Există astăzi suficiente date care demonstrează că acesta este sistemul care asigură viața și ereditatea tuturor organismelor actuale și se afirmă că acest sistem dăinuiește de cel puțin 5×10^8 ani (W o e s e et al. 1966). Este probabil că, pînă atunci, natura a experimentat și alte soluții posibile, însă sistemul ADN—ARN—proteină s-a dovedit atît de avantajos încît este astăzi folosit cu variații infime în întreaga lume vie, de la bacterii și pînă la om.

9.3. REDUPLICAREA ADN

I. Identificarea ADN ca principal material genetic

9.27 ADN (*A*cidul *D*ezoxiribo *N*ucleic): heteropolimer alcătuit din polimerizarea a 4 dezoxinucleotizi diferiți și care constituie materialul genetic la toate viețuitoarele cunoscute, cu excepția cîtorva virusuri.

Numeroase experiențe, dintre care vom cita numai cîteva, au dovedit fără echivoc faptul că ADN este substratul chimic al eredității.

Cea dintîi dovadă a rolului genetic al ADN a constituit-o experiența devenită clasică a lui A v e r y, M c. L e o d și M c. C a r t y asupra transformării la bacterii. Încă din 1928 G r i f f i t h observase că injectînd la șoareci pneu-

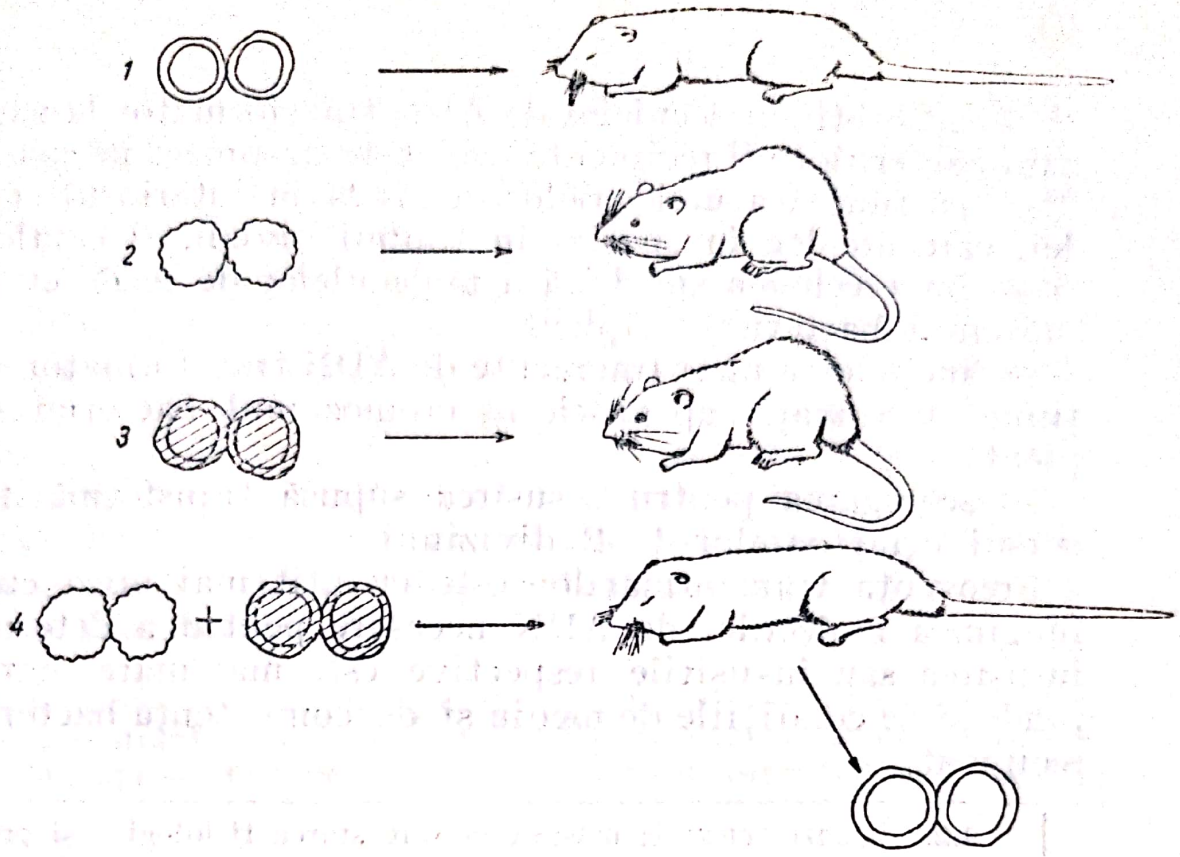


Fig. 9.8. Transformarea bacteriilor *in vivo*

1 — Bacteriile capsulate virulente produc îmbolnăvirea animalelor; *2* — Bacteriile necapsulate nevirulente nu produc simptome de îmbolnăvire; *3* — Bacteriile capsulate omorîte prin căldură nu produc simptome de îmbolnăvire; *4* — Amestecul de bacterii capsulate omorîte prin căldură şi bacterii necapsulate vii produce îmbolnăvirea animalului. La analiză, în organism se găsesc bacterii vii capsulate

mococi vii nevirulenţi de tipul R II şi pneumococi virulenţi de tipul S III omorîţi prin căldură, o parte din pneumococii vii sînt transformaţi în tipul S III, căpătînd însuşirile de virulenţă ale acestora (fig.9.8).

A v e r y şi colaboratorii au repetat experienţa lui G r i f f i t h *in vitro* folosind însă numai ADN de la bacteriile virulente omorîte şi au obţinut, de asemenea, transformarea bacteriilor vii nevirulente în bacterii virulente, demonstrînd astfel că agentul care produce transformarea este ADN.

9.28 TRANSFORMAREA BACTERIILOR: schimbare ereditară a însuşirilor unei linii bacteriene sub influenţa extractului conţinînd ADN din altă linie bacteriană.

Procesul de transformare se desfăşoară în mai multe etape şi anume:

Scanned with OKEN Scanner

— adsorbția moleculelor de ADN transformator la suprafața bacteriilor vii recipiente, care este un proces nespecific,
— pătrunderea moleculelor de ADN în interiorul celulei, care are loc în special în timpul diviziunii celulelor,
— împerecherea specifică a moleculelor de ADN cu cromozomul bacteriei recipient,
— includerea unor fragmente de ADN transformator conținînd informație specifică în cromozomul bacteriei recipient,
— segregarea pentru însușirea supusă transformării, în cursul următoarelor 1—2 diviziuni.

Frecvența transformărilor este cu atît mai mică cu cît lungimea moleculei de ADN necesare pentru a determina însușirea sau însușirile respective este mai mare, dar depinde și de condițiile de mediu și de competența bacteriilor recipient.

9.29 COMPETENȚĂ: măsura în care starea fiziologică și proprietățile genetice ale unei linii bacteriene, o fac să corespundă ca recipient într-un proces de transformare.

Complexitatea procesului de transformare chiar la bacterii explică dificultățile întîlnite în încercările de transformare făcute la organismele cu nucleu distinct, la care structura bine definită a cromozomului îngreunează încorporarea unor fragmente de ADN transformator (vezi trecerea în revistă a principalelor încercări de transformare la organisme superioare făcută de E. H. C o e și K.R. S a r k a r 1966). Cu toate acestea, s-au comunicat deja unele efecte ale încorporării de ADN străin la culturi de celule somatice umane sau de șobolani (S z y b a l s k i 1964), la păsări (B e n o i t D. et al. 1957) și la grîu (R a i c u P. et al. 1962).

O altă dovadă convingătoare a rolului genetic al ADN a constituit-o studiul ciclului vital al bacteriofagilor (vezi fig.1.28). A. H e r s h e y și M.C h a s e (1952) au demonstrat, marcînd separat cu ajutorul izotopilor radioactivi, proteinele și ADN-ul unui bacteriofag, că, în cursul infecției, în celula bacteriană pătrunde numai ADN-ul. Acest

ADN este capabil să reproducă singur, fără aportul proteinelor, particulele virale complete. Se poate conchide că ADN cuprinde singur întreaga informaţie necesară pentru obţinerea unei noi generaţii.

În sfîrşit, mai citäm faptul că, la organismele cu nuclee, ADN este localizat aproape exclusiv în cromozomi, al căror rol în ereditate a fost demonstrat încă de genetica clasică. Acest fapt a fost dovedit atît prin colorarea specifică a ADN în studiile microscopice, cît şi prin determinările cantitative care au arătat că în celule somatice se află o cantitate de ADN de două ori mai mare decît în celulele sexuale. De exemplu, au fost găsite în nucleul celulelor următoarele cantităţi de ADN:

– la cocoşi — în eritrocite 26.10^{-13} g iar în spermatozoizi 13.10^{-13}g
– la păstrăvi — în eritrocite 58.10^{-13} g iar în spermatozoizi 27.10^{-13} g
– la crapi — în eritrocite 34.10^{-13} g iar în spermatozoizi 16.10^{-13} g

Capacitatea ADN de a îndeplini funcţii genetice este determinată de structura sa chimică particulară.

II. Structura ADN

ADN se găseşte în natură sub forma unei macromolecule heteropolimere foarte lungi (la *E. coli* pînă la 1,1 mm) şi neramificate. În mod obişnuit molecula de ADN constă din două catene strîns legate şi răsucite între ele. Fiecare catenă este un polinucleotid format prin polimerizarea unui mare număr (uneori peste 200 000) nucleotizi de 4 feluri diferite.

9.30 NUCLEOTID. ester fosforic al unui nucleozid. Constituie monomerul din care sînt alcătuiţi acizii nucleici.

9.31 NUCLEOZID: compus chimic alcătuit din combinaţia unei baze azotate cu un zahar.

În compoziţia nucleotizilor care alcătuiesc ADN intră, pe lîngă acidul fosforic, zahărul numit dezoxiriboză şi o bază azotată purinică sau pirimidinică (fig.9.9).

Scanned with OKEN Scanner

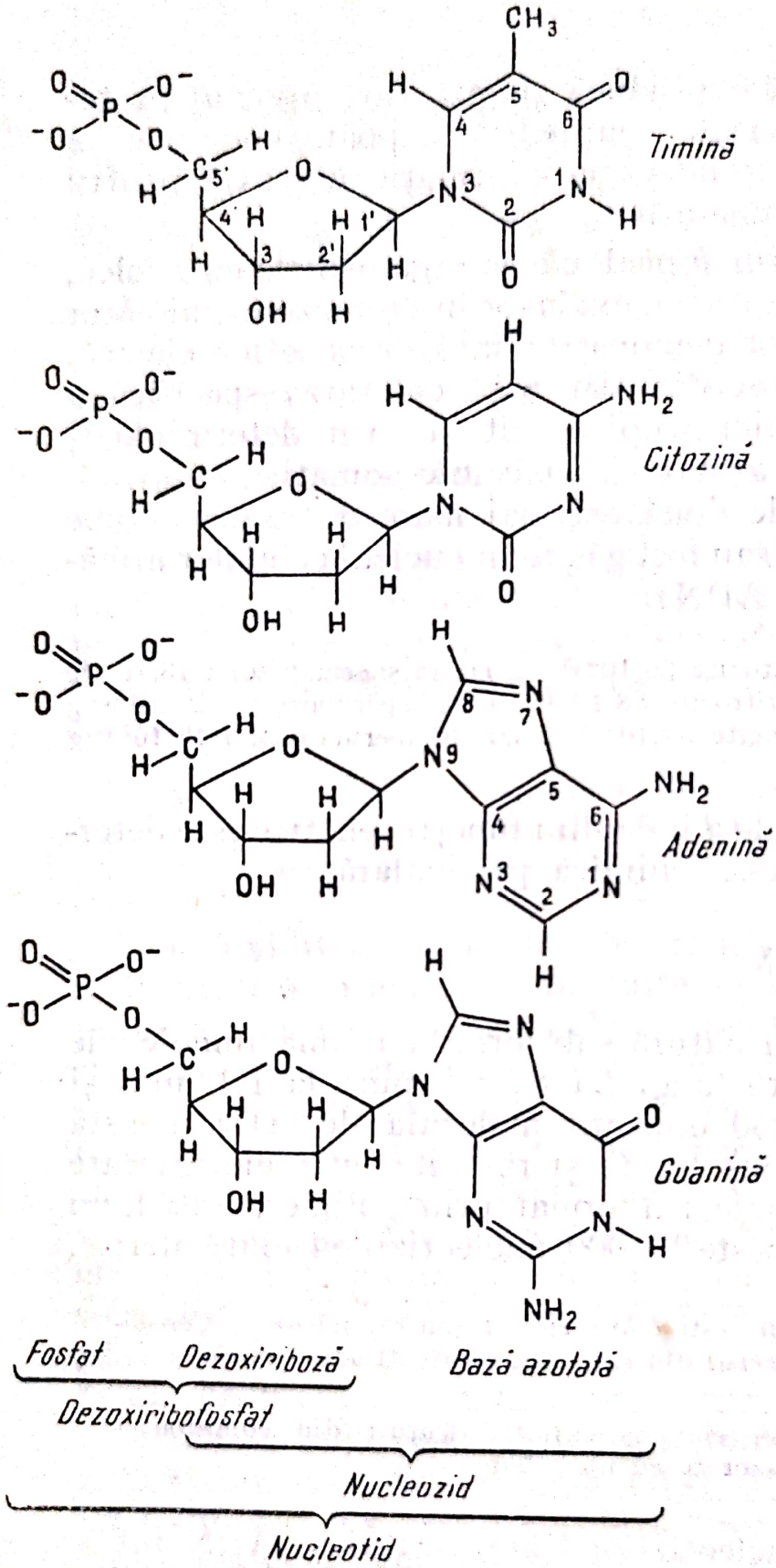
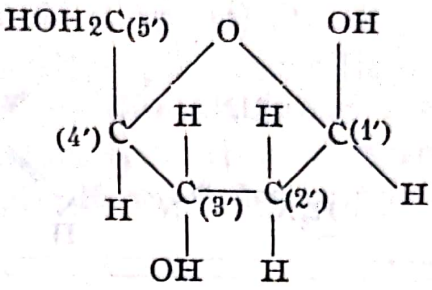


Fig. 9.9. Componentele chimice ale ADN

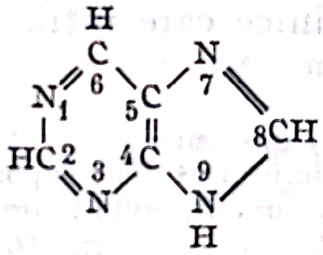
Scanned with OKEN Scanner

9.32 DEZOXIRIBOZA: monozaharidă cu 5 atomi de carbon (pentoză), avînd formula:



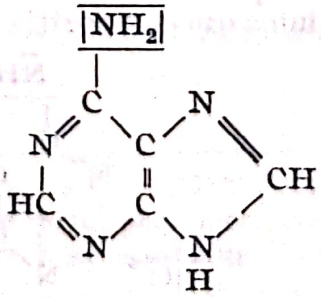
Nucleotizii în care intră dezoxiriboza sînt denumiţi dezoxinucleotizi.

9.33 PURINĂ: bază azotată, care conţine un dublu heterociclu alcătuit din 5 atomi de carbon şi 4 atomi de azot:

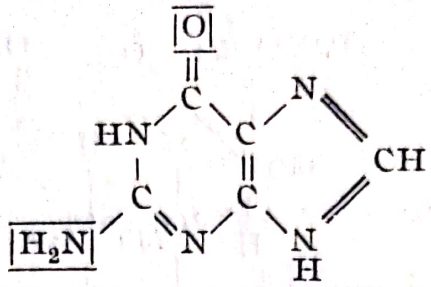


Bazele purinice care intră în componenţa ADN sînt adenina şi guanina.

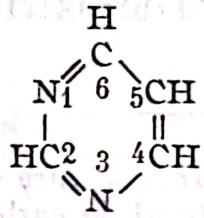
9.34 ADENINA (prescurtat *A*) (6-aminopurina): bază purinică ce intră în componenţa ADN şi ARN şi are formula:



9.35 GUANINA (pr. scurtat G)-(2-amino-6 oxipurina) : bază purinică ce intră în componența ADN și ARN și are formula:

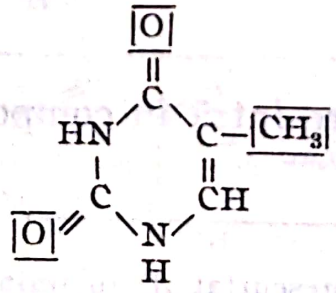


9.36 PIRIMIDINĂ: bază azotată care conține un heterociclu aromatic alcătuit din 4 atomi de carbon și 2 atomi de azot:

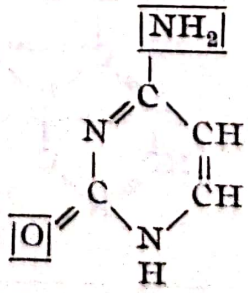


Bazele pirimidinice care intră în componența ADN sînt timina și citozina.

9.37 TIMINA (prescurtat *T*) (-2,6-dioxi, 5-metilpirimidina): baza pirimidinică din compoziția ADN (în ARN este înlocuită cu uracil), avînd formula:



9.38 CITOZINA (prescurtat *C*) — (2 oxi, 6-aminopirimidina): bază pirimidinică din compoziția ADN și ARN, avînd formula:



Scanned with OKEN Scanner

Ca o excepţie, la unele organisme în locul acestor baze standard se pot întîlni unele baze mai rare ca 5-oximetil-citozina (în locul citozinei la fagul *T*-2) sau 5-oximetiluracil (în locul timinei la unele virusuri) etc.

Acidul fosforic este legat prin esterificare de atomul de carbon din poziţia 5 al dezoxiribozei iar bazele azotate sînt legate de primul atom de carbon al dezoxiribozei. Celor 4 tipuri de baze azotate le vor corespunde patru tipuri de nucleotizi, respectiv:

— dezoxiadenozin-5'-monofosfat (acid dezoxiadenilic) sau *dAMP*
dezoxiguanozin-5'-monofosfat (acid dezoxiguanilic) sau *dGMP*

— dezoxitimidin-5'-monofosfat (acid dezoxitimidilic) sau *dTMP*

— dezoxicitidin-5'-monofosfat (acid dezoxicitidilic) sau *dCMP*

Nucleotizii se unesc între ei prin legături esterice formate între grupa fosfat a unui nucleotid şi atomul de carbon din poziţia 3 al dezoxiribozei nucleotidului vecin. În acest fel ia naştere un lanţ glucidofosforic, în care alternează dezoxiriboza şi radicalul acidului fosforic, de care sînt legate perpendicular cele 4 tipuri de baze azotate, în diferite succesiuni. Schematizat, structura primară a unei catene de ADN ar arăta deci astfel:

Acid fosforic — *Dezoxiriboză* — *Bază azotată 1*
Acid fosforic — *Dezoxiriboză* — *Bază azotată 2*
Acid fosforic — *Dezoxiriboză* — *Bază azotată 3*
Acid fosforic — etc.

9.39 STRUCTURA PRIMARĂ A ADN: configuraţia monocatenară, care apare prin polimerizarea dezoxinucleotizilor într-un singur lanţ continuu. // — Sin. *Structură monocatenară*.

Scanned with OKEN Scanner

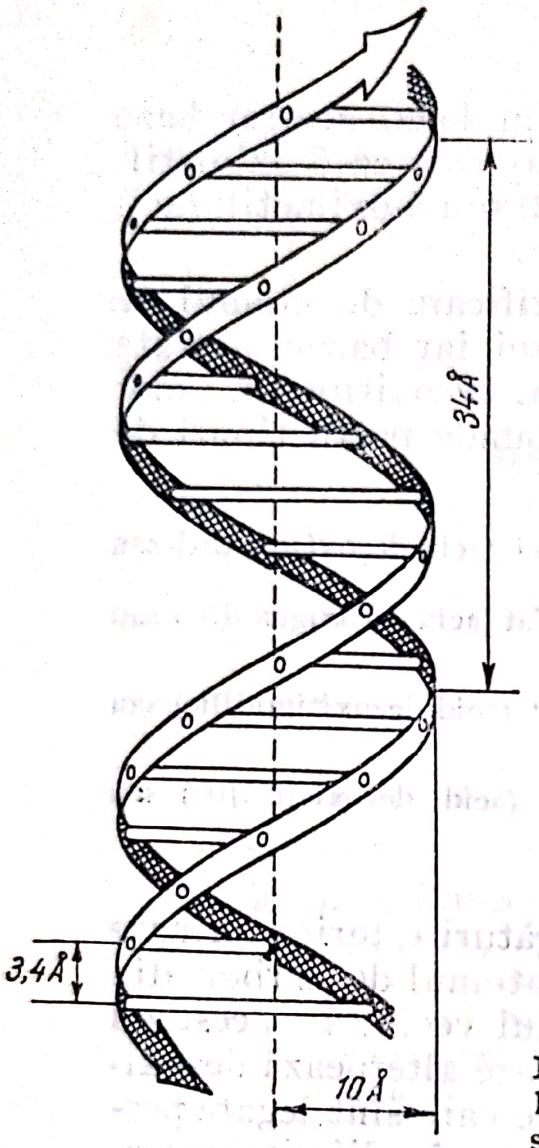


Fig. 9.10. Reprezentare schematică a dublului-helix de ADN, conform modelului lui Watson și Crick

ADN monocatenar nu se întîlnește în natură decît ca o excepție, la fagul χ 174. De obicei însă, două catene de ADN complementare se unesc prin legături de hidrogen alcătuind o structură secundară, bicatenară.

9.40 STRUCTURA SECUNDARĂ A ADN: configurația spațială în formă de dublu helix, care apare prin unirea prin legături de hidrogen a bazelor azotate din două catene complementare de ADN. / / — Sin. *Structura bicatenară.*

9.41 DUBLU HELIX (de la grec. *helix*, spirală): spirală dublă alcătuită din două catene de ADN complementare legate prin legături de hidrogen între bazele lor azotate. / / — Sin *Duplex* (de la lat. *duplex*, dublu) / / — Sin. *Modelul lui Watson și Crick* (fig. 9.10).

Scanned with OKEN Scanner

Datele obţinute prin analiza spectrelor de difracţie a razelor X au dovedit că structura secundară a ADN este plectonemică.

9.42 PLECTONEMIC (adj) (de la grec. *plektos*, răsucit şi *nema*, fir): care are spiralele petrecute una peste cealaltă, la fiecare răsucire. Opusul lui paranemic (de la *para*, lîngă şi *nema* fir).

În acelaşi timp studiile de difracţie a razelor Roentgen au permis lui W a t s o n şi C r i c k să stabilească parametrii structurii de dublu-helix a moleculei duble de ADN (vezi fig.9.10). Cunoaşterea acestor parametri, ca şi determinările cantitative, care au dovedit de exemplu, că, întotdeauna, conţinutul de baze purinice este egal cu conţinutul bazelor pirimidinice ($A+G=T+C$), au dus la concluzia că împerecherea bazelor la formarea duplexului nu se face întîmplător, ci potrivit unei legi chimice.

9.43 LEGEA COMPLEMENTARITĂŢII BAZELOR AZOTATE: fenomen datorită căruia, la formarea unei structuri bicatenare, bazele azotate se împerechează specific şi anume: adenina cu timina (sau uracilul), iar guanina cu citozina. Acest fenomen stă la baza proceselor de replicare şi de transcripţie (fig. 9.11).

Legea complementarităţii bazelor reflectă particularităţile chimice ale acestora, care fac ca legăturile de hidrogen să se realizeze întotdeauna între o bază purinică şi una pirimidinică, şi anume între o bază care are în poziţia 6 o grupare aminică ($-NH_2$) şi una care are în aceeaşi poziţie o grupare ceto ($=O$).

Aceasta face ca cele două catene dintr-o moleculă duplex de ADN să fie nu identice, ci complementare una celeilalte (fig.9.12).

Particularităţile structurii chimice a ADN determină proprietăţile sale deosebite, care fac din el materialul genetic aproape universal:

1) Datorită structurii sale, molecula de ADN are o mare stabilitate materială, care determină stabilitatea informaţiei genetice.

Scanned with OKEN Scanner

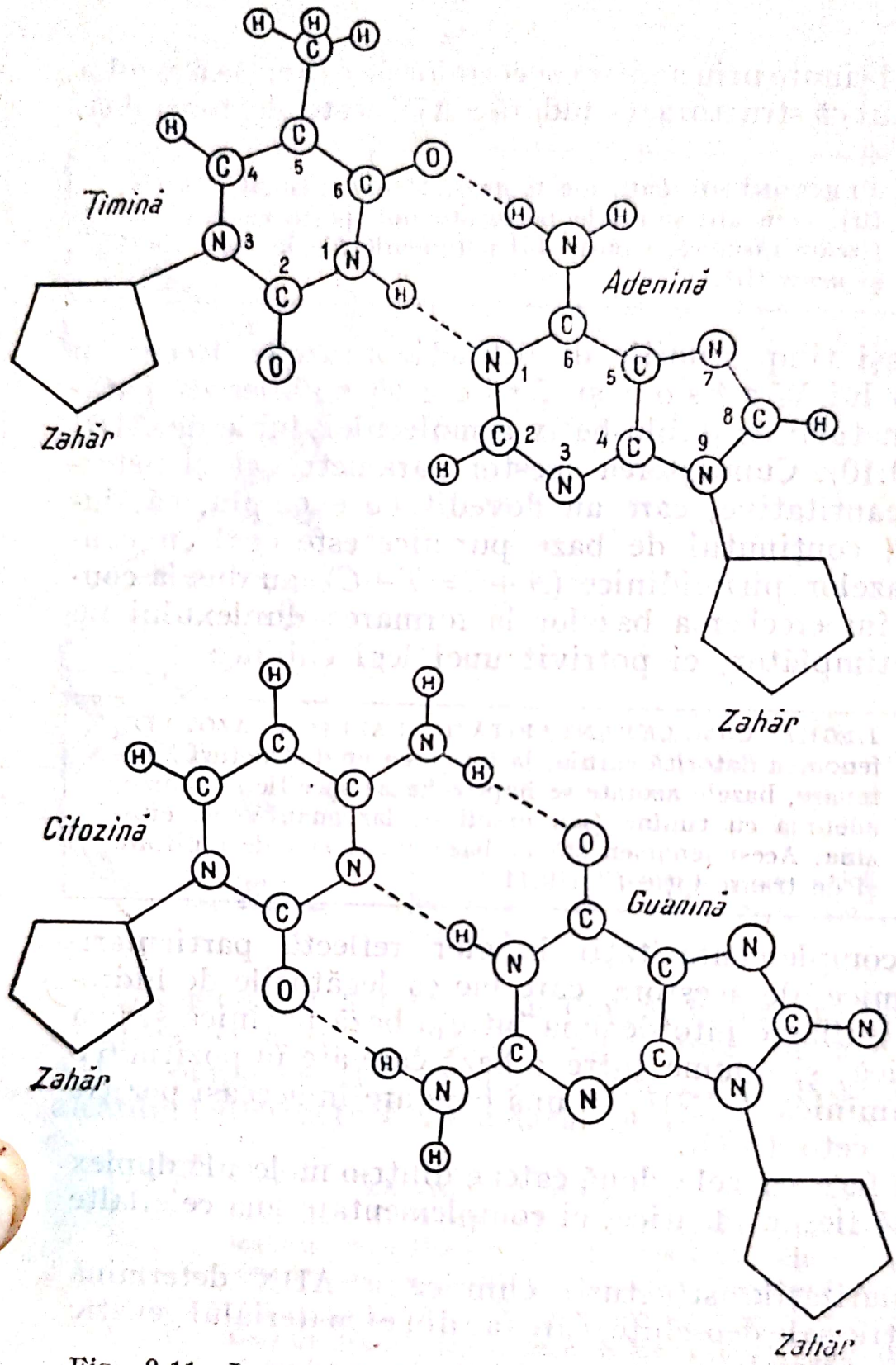


Fig. 9.11. Legea complementarității bazelor în alcătuirea dublului helix de ADN

Scanned with OKEN Scanner

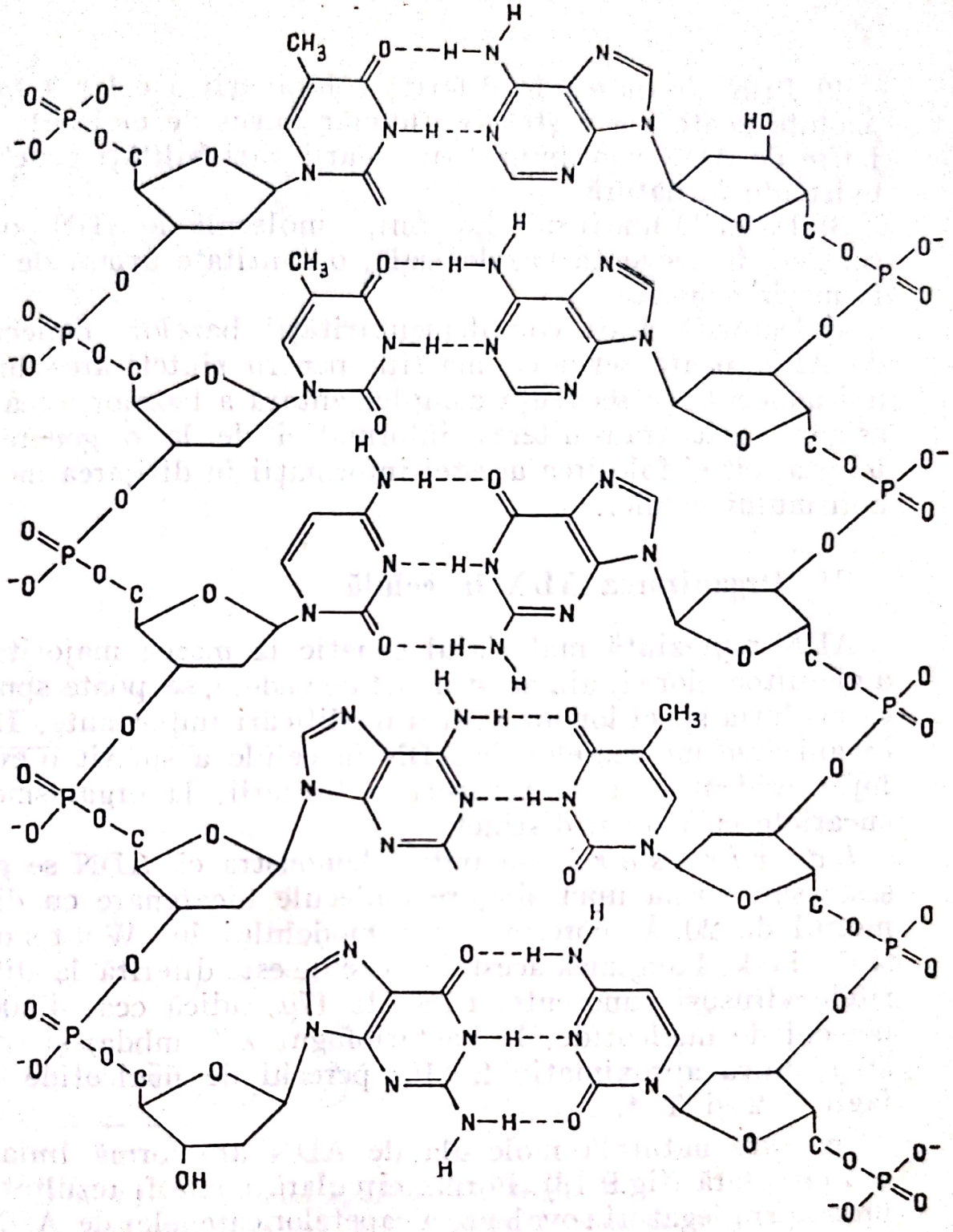


Fig. 9.12. Reprezentarea chimică a unei porțiuni a dublului helix de ADN. Se observă că cele două catene nu sînt identice, ci complementare și antiparalele

Scanned with OKEN Scanner

2) Prin alternarea în diferite combinații a celor 4 baze azotate poate lua naștere un număr imens de molecule diferite de ADN corespunzătoare marii variabilități genetice existente în natură.

3) Datorită marii sale lungimi, o moleculă de ADN poate conține, în secvența bazelor sale, o cantitate uriașă de informație genetică.

4) Datorită legii complementarității bazelor, molecula de ADN poate servi ca matriță pentru sintetizarea unor noi molecule cu secvență complementară a bazelor, ceea ce asigură atît transmiterea informației de la o generație la alta, cît și folosirea acestei informații în dirijarea metabolismului celulei.

III. Organizarea ADN în celulă

ADN reprezintă materialul genetic la marea majoritate a viețuitoarelor și, din acest punct de vedere, se poate spune că evoluția speciilor nu a adus modificări importante. Dar organizarea moleculelor de ADN în celule a suferit o evoluție evidentă, de la virusuri și bacterii, la organismele eucariote cu nucleu distinct.

La virusuri s-a putut demonstra că ADN se găsește sub forma unei singure molecule bicatenare cu diametrul de 20 Å, corespunzător modelului lui Watson și Crick. Lungimea acestei molecule este diferită la diferitele virusuri cunoscute, fiind de 17μ, adică cca. 47 000 perechi de nucleotide, la bacteriofagul λ (lambda) și cca. 56 μ, adică aproximativ 2×10^5 perechi de nucleotide, la fagii T 2 și T 4.

În stare naturală molecula de ADN are formă liniară sau circulară (fig.9.13). Forma circulară poate fi rezultatul unirii prin legături covalente a capetelor catenelor de ADN, care devin astfel circulare, sau poate fi numai rezultatul formării unor legături de hidrogen între capetele monocatenare complementare ale moleculei (fig.9.14).

Interesant este faptul că volumul moleculei de ADN corespunde aproape perfect volumului capului particulei vi-

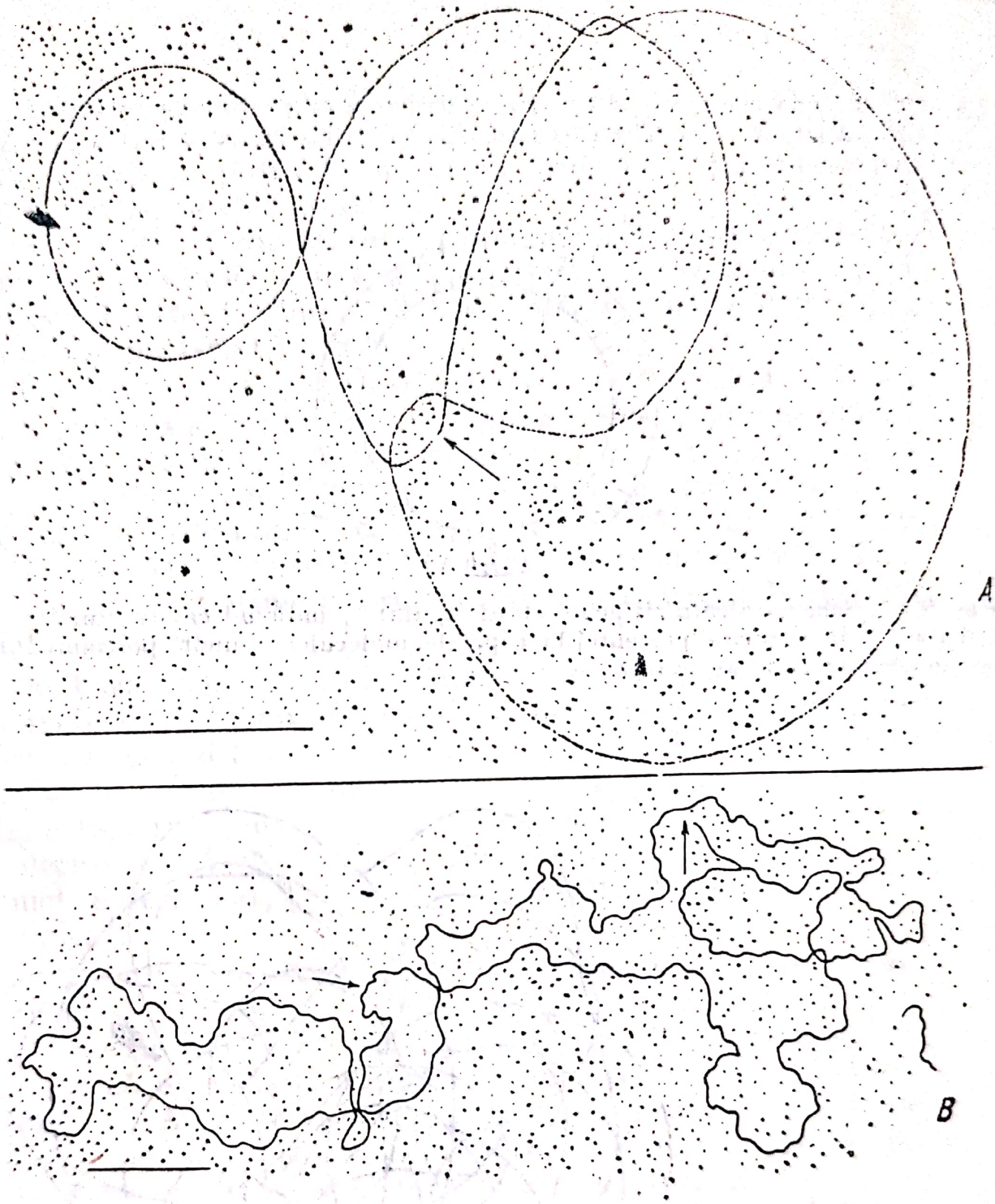


Fig. 9.13. ADN-ul fagului λ, extras cu fenol
A — o moleculă mărită de 44 000×; *B* — un agregat de două molecule (mărire de 22 000 ×)

rale, ceea ce dovedește existența unui mecanism special capabil să „împacheteze" foarte strîns molecula de ADN în momentul formării învelișului ei proteic (fig.9.15). Se pare

Scanned with OKEN Scanner

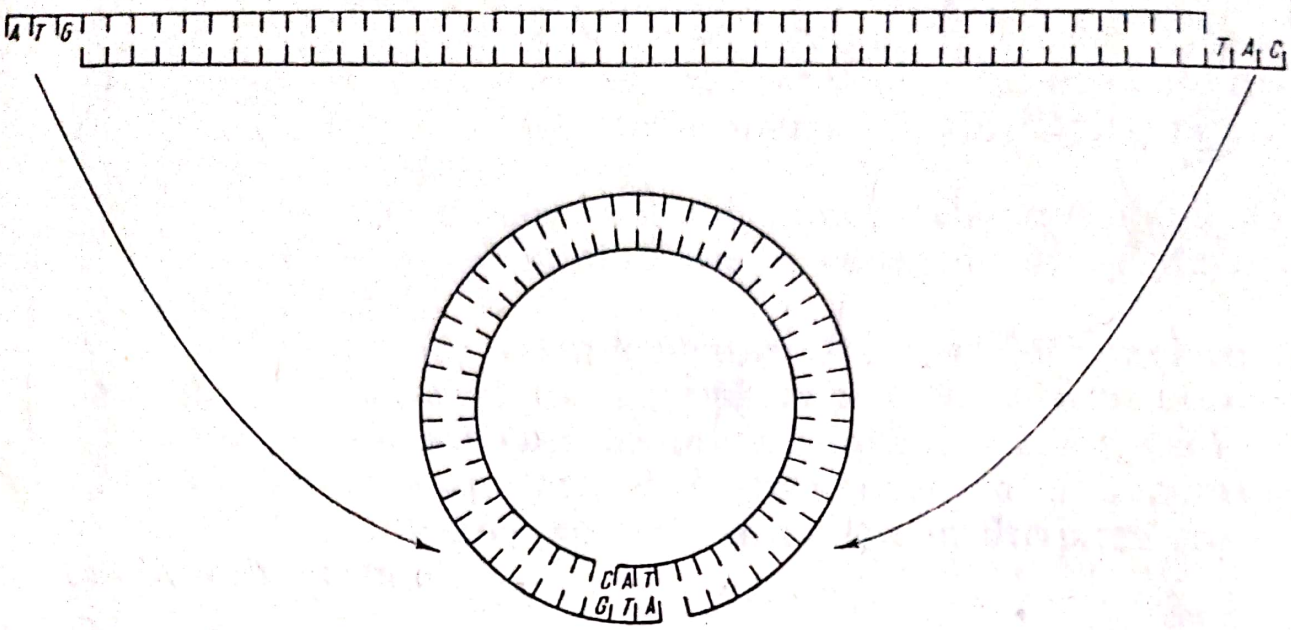


Fig. 9.14. Schema alcătuirii genoforului fagului λ, indicînd că structura circulară este datorită prezenței la capetele moleculei a unor porțiuni monocatenare complementare

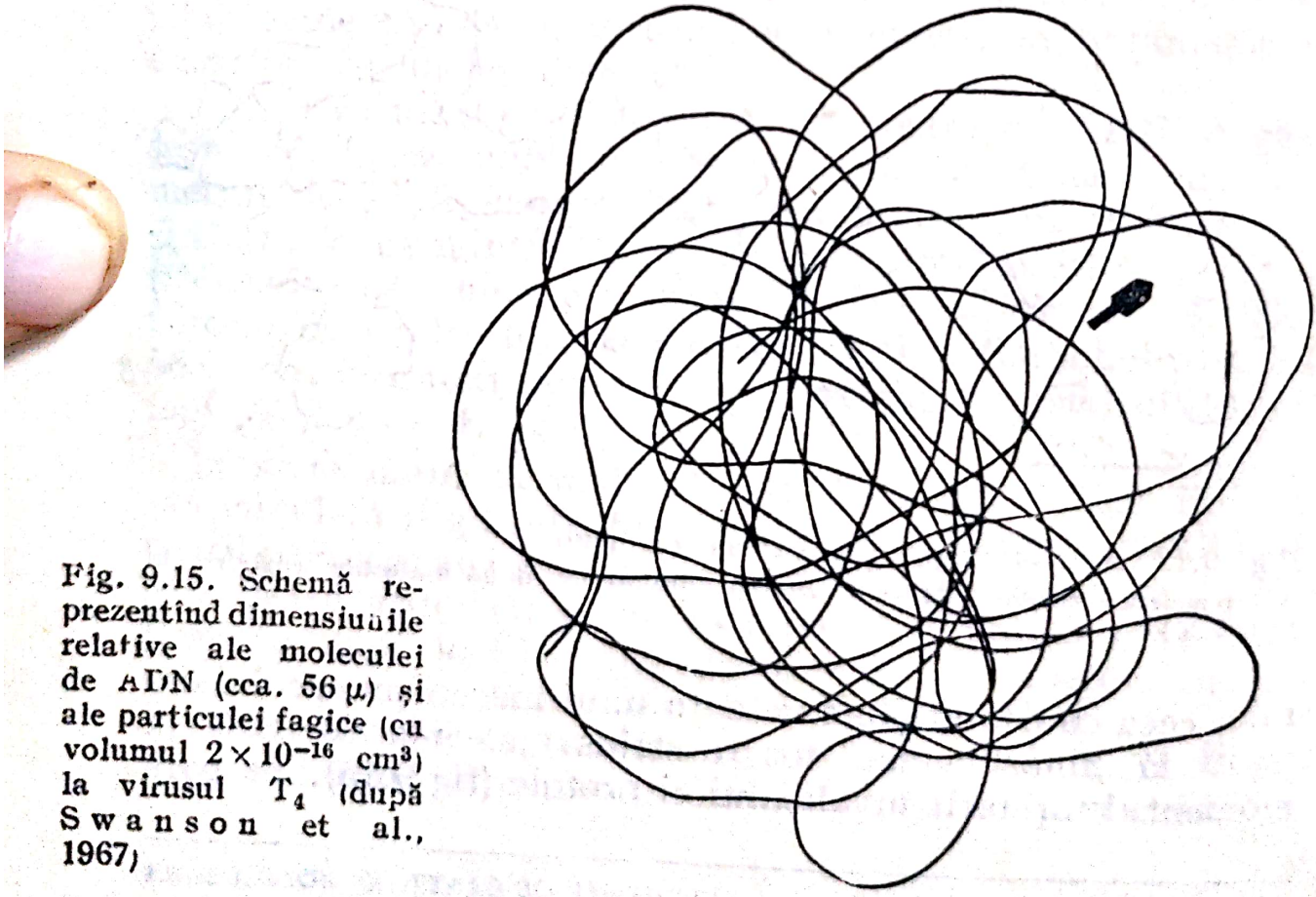


Fig. 9.15. Schemă reprezentînd dimensiunile relative ale moleculei de ADN (cca. 56 μ) și ale particulei fagice (cu volumul 2×10^{-16} cm^3) la virusul T_4 (după Swanson et al., 1967)

Scanned with OKEN Scanner

că acest mecanism este dependent de prezența unei proteine, care se găsește în mici cantități în interiorul particulei virale și care ar putea forma punți contractile între diferite părți ale moleculei de ADN.

O excepție o constituie virusul $\Phi \times 174$, care posedă în particulele virale o moleculă de ADN monocatenar și își formează catena complementară numai după pătrunderea în celula bacteriană gazdă.

La bacterii, ADN se găsește, în principal, sub forma unei molecule bicatenare uriașe, a cărei lungime atinge cca. 860 μ la *Hemophilus influenzae* și aproximativ 1 mm la *Escherichia coli*. Această moleculă, al cărei diametru de 20 Å corespunde diametrului teoretic al dublului helix de ADN, constituie genoforul („cromozomul") bacterian, care conține informația genetică esențială pentru viața bacteriei.

Pe baza studierii radioautografelor moleculei de ADN marcate cu H^3-timidină ca și pe baza experiențelor genetice s-a dovedit că genoforul la *Escherichia coli* are, cel puțin în timpul reduplicării, forma unui inel închis (fig.9.16). În cazul conjugării a două celule bacteriene, molecula de ADN a uneia din ele se poate rupe într-un punct determinat, trecînd ca o unitate liniară în celula recipient.

O anumită cantitate de ADN se găsește în celulele bacteriene și sub formă de epizomi. Aceștia reprezintă mici molecule de ADN care pot exista în celulele bacteriene, fie sub formă de unități autonome, fie integrate în genoforul bacterian. ADN-ul epizomilor poate fi sau nu de origine virală, însă, în orice caz, informația pe care o cuprinde nu este strict necesară existenței celulei bacteriene.

Sînt cunoscute multe cazuri în care o parte din ADN-ul cuprins în genoforul bacterian reprezintă de fapt ADN-ul unui virus în stare nevirulentă sau temperată.

9.44 VIRUS (FAG) TEMPERAT: virus care infectează celule bacteriene, dar produce rareori sau niciodată distrugerea acestora.

Fig. 9.16. Radioautograful genoforului („cromozomului") liniei K 12 Hfr a bacteriei *Escherichia coli*. În colț sus, aceeași structură este reprezentată în mod schematic, indicînd modul de reduplicare a moleculei (după J. Cairns 1963)

Scanned with OKEN Scanner

305 Starea unui virus al cărui ADN este atașat de „cromozomul" bacterian se numește stare de profag sau provirus, iar bacteria care îl conține este denumită lizogenă.

9.45 PROFAG (de la grec. *pro*, înainte de și *phagein*, a mînca): un virus sau fag al cărui ADN este inclus în genoforul bacteriei, activitatea sa fiind astfel controlată de bacterie. // — Sin. *Provirus*.

9.46 BACTERIE LIZOGENĂ (de la grec. *lysis*, desfacere și *gennaein*, a produce): bacterie care conține în genoforul său ADN-ul unui virus.

ADN-ul profagic se reduplică numai concomitent cu ADN-ul bacterian iar activitatea sa este parțial inhibată, rămînînd în funcție numai unele gene, insuficiente pentru trecerea virusului în stare vegetativă activă.

Faptul că o parte din genele provirusului continuă să acționeze face ca bacteria lizogenă să capete unele proprietăți noi, pe care nu le au bacteriile nelizogene. De exemplu, bacteriile lizogene devin rezistente la infecții ulterioare cu virusuri de același tip sau de tip asemănător cu provirusul respectiv.

Această achiziție de noi proprietăți prin lizogenizare se numește conversie.

9.47 CONVERSIE (de la lat. *conversio*, schimbare): apariția unor proprietăți genetice noi la o bacterie, în urma includerii în genoforul său a unui genom profagic.

Trecerea din starea de profag în stare de fag virulent poate fi provocată de diferite cauze, printre care iradierea cu raze ultraviolete, temperatura ridicată etc. În acest caz ADN-ul viral se desprinde de genoforul bacterian și își începe activitatea independentă. În unele cazuri ADN-ul viral poate include mici porțiuni din ADN-ul bacterian, devenind astfel capabil ca, la următoarea infecție, să imprime noii bacterii infectate unele caractere ale bacteriei în care s-a găsit anterior ca profag. Acest fenomen poartă numele de transducție.

Scanned with OKEN Scanner

9.48 TRANSDUCȚIE (de la lat. *transducere*, a transfera): transferul unei părți din ADN-ul unei bacterii donor într-o altă bacterie recipient, prin intermediul unui virus care a existat ca profag în bacteria donor (fig. 9.17)

În concluzie, se poate spune că, atît la virusuri cît și la bacterii, materialul genetic este format din molecule de ADN, a căror structură corespunde dublului helix din modelul lui Watson și Crick. Această asemănare a materialului genetic permite existența unei multitudini de forme de convieţuire și interacțiune a ADN-ului viral și bacterian.

La organismele eucariote ADN se găsește sub o formă de organizare mult mai complexă, care, din nefericire, este încă puțin cunoscută.

La aceste organisme, ADN într-o cantitate care poate fi de 1000 de ori (la om) și chiar de 22 000 de ori mai mare decît la *E. coli* se găsește aproape exclusiv în nucleu și este organizat sub forma a mai mulți cromozomi.

Ceea ce deosebește în mod radical acești cromozomi adevărați de genoforii de la virusuri și bacterii este faptul că în cromozomi moleculele de ADN sînt asociate cu proteine (îndeosebi de tipul histonelor) (fig.9.18) formînd structurile complexe (cromatide, cromoneme) cunoscute de la studiul cromozomilor.

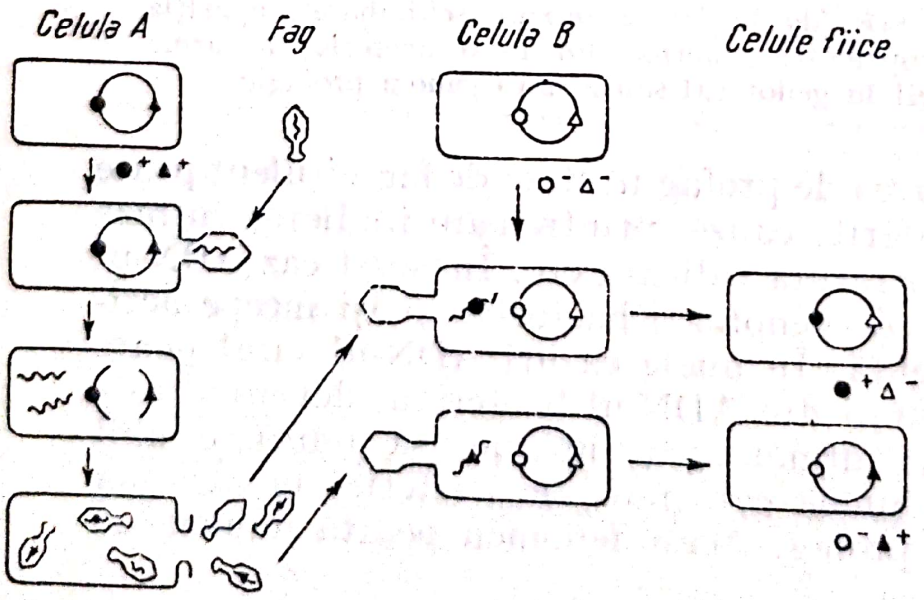


Fig. 9.17. Schema fenomenului de transducție la bacterii

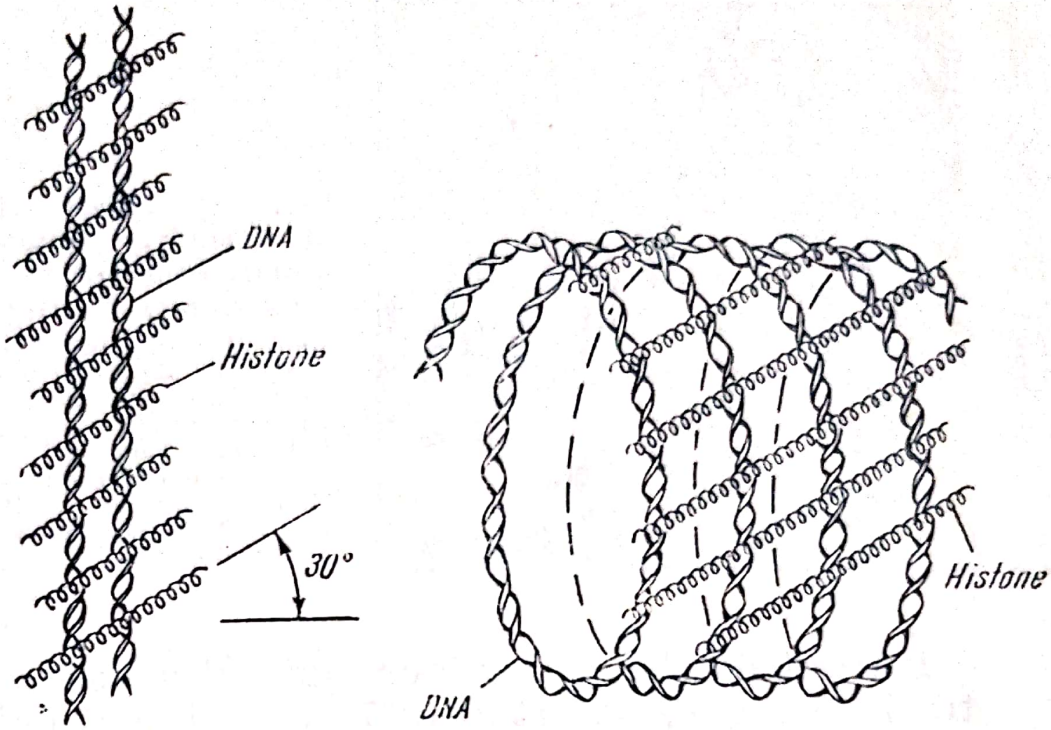


Fig. 9.18. Schema modului posibil de asociere a histonelor cu ADN-ul (după G. Z u b a y 1964)

Nu există încă dovezi incontestabile asupra numărului de molecule de ADN dintr-un cromozom, dar independența relativă a diferitelor segmente ale cromozomilor din punct de vedere al duplicării, activității și condensării, pare să pledeze pentru existența într-un cromozom al mai multor molecule de ADN legate între ele prin punți de natură chimică diferită, denumite linkeri.

9.49 LINKER (de la engl. *to link*, a lega): molecule, de natură chimică încă neprecizată, presupuse a lega între ele moleculele succesive de ADN, care alcătuiesc subunitățile elementare ale cromozomilor.

Trebuie arătat însă că, deși existența unor asemenea linkeri este acceptată de mulți cercetători, pînă în prezent nu s-a reușit să se distrugă structura cromozomilor cu ajutorul unei alte enzime în afară de ADN-ază.

Modul în care moleculele de ADN sînt organizate în interiorul cromozomului reprezintă, la data redactării acestui capitol, una din problemele la care nu s-a răspuns destul de convingător.

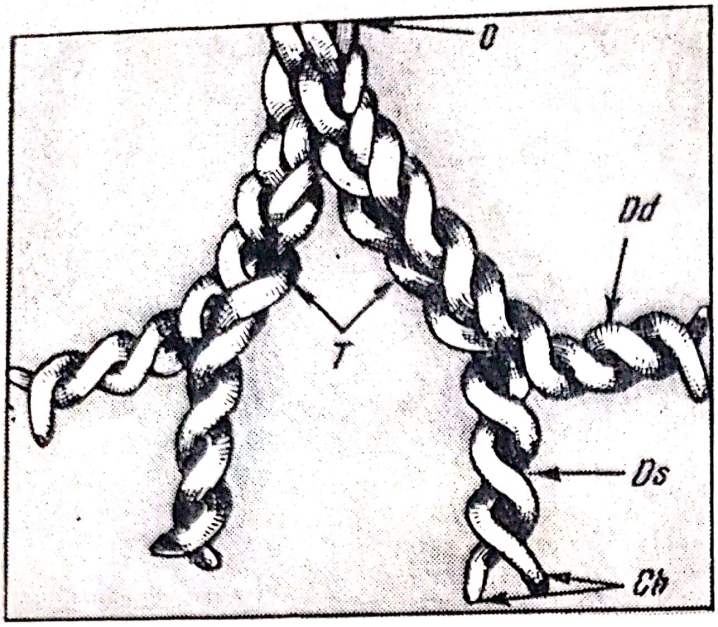


Fig. 9.19. Model tridimensional al structurii cromozomului în profază construit pe baza datelor microscopiei electronice

Ch — filamentul elementar (probabil un dublu helix de ADN; *Dd* și *Ls* — filamente duble (echivalentul semicromatidei sau cromonemei); *T* — cromatida alcătuită din 8 filamente; *O* — cromozomul alcătuit din 4 filamente; Redesenat după E. S. Sporvoli, Helen Gay și B. P. Kaufmann *Chromosoma* 16 (1965)

Potrivit datelor obținute cu ajutorul microscopului electronic (Swanson et al.1967) cea mai mică unitate, care a putut fi individualizată în interiorul cromozomului, are un diametru de 40 Å, care ar putea să reprezinte grosimea unui dublu helix de ADN ușor spiralizat și strîns asociat cu o proteină. Două asemenea filamente răsucite între ele, formează un filament cu diametrul de 100 Å, care ar fi echivalent cu cromonema (semicromatida). În cromozomul în care a avut loc reduplicarea ADN, adică începînd de la mijlocul interfazei oricărei mitoze, fiecare cromatidă este compusă din două asemenea filamente de 100 Å în diametru răsucite între ele, astfel că întregul cromozom ar fi compus, pînă în momentul diviziunii centromerului, din 8 filamente elementare de ADN (fig. 9.19).

Avînd în vedere că cele 8 filamente de ADN ar trebui să fie identice între ele, acest model presupune o evidentă „risipă" de ADN care, potrivit cunoștințelor noastre actuale, bazate mai mult pe studiul virusurilor și bacteriilor, nu ar fi necesară.

Un model bazat pe presupunerea că fiecare cromatidă ar reprezenta un singur filament elementar alcătuit din molecule de ADN puse cap la cap, a fost propus încă din 1963 de Taylor. Potrivit acestui model, moleculele bicatenare de ADN dintr-o cromatidă sînt legate între ele prin două tipuri de linkeri, denumiți linkeri 5′ (care leagă extre-

Scanned with OKEN Scanner

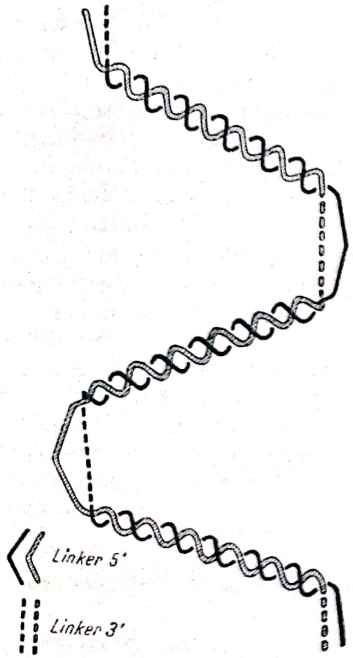


Fig. 9.20. Modelul lui T a y l o r asupra structurii cromozomului înaintea reduplicării

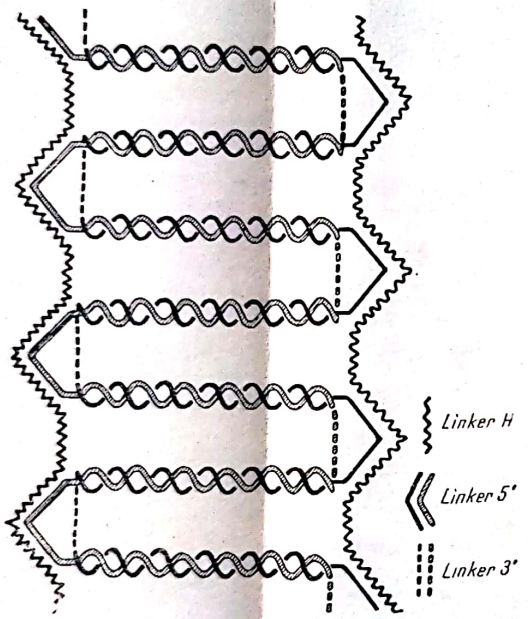


Fig. 9.21. Modelul lui T a y l o r asupra structurii cromozomului la începutul reduplicării. Cromozomul este stabilizat prin linkeri H.

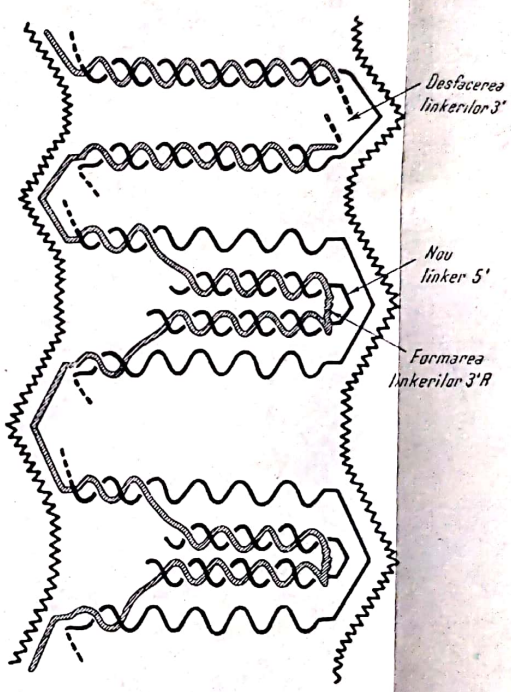


Fig. 9.22. Modelul lui T a y l o r asupra structurii cromozomului în timpul reduplicării. Linkerii 3' sînt desfăcuți prin acțiunea unui ferment special

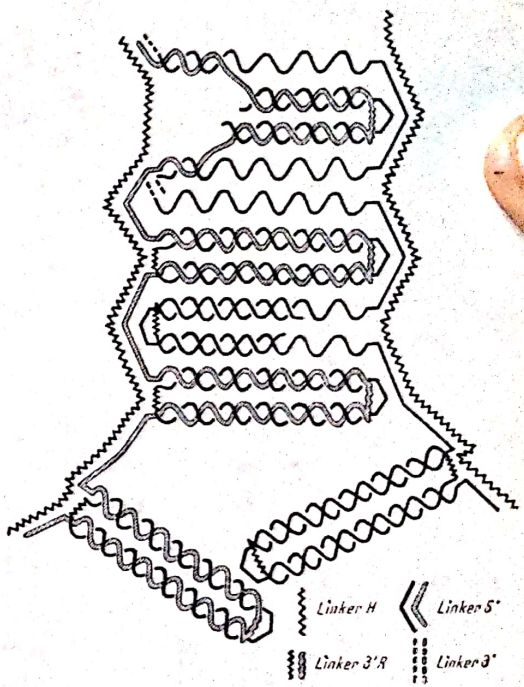


Fig. 9.23. Modelul lui T a y l o r asupra structurii cromozomului în timpul reduplicării. Fiecare din cele două cromatide rezultate constă din dublul helix de ADN atașat la un ax alcătuit din linkeri H.

mitățile care conțin grupele 5′-OH sau 5′-fosfat a două catene de ADN vecine și cu polaritate contrarie) și linkeri 3′ (care leagă extremitățile 3′ ale catenelor complementare respective) (fig.9.20). În timpul reduplicării, modelul postulează apariția unor noi legături realizate de linkerul H (presupus a fi o histonă) care stabilizează cromozomul, moleculele de ADN căpătînd o orientare perpendiculară pe axa cromozomului, ca treptele unei scări (fig.9.21). În sfîrșit, sub acțiunea unor enzime specifice, linkerii 3′ sînt înlocuiți cu un tip nou de legături (linkeri 3′R) care permit reduplicarea ADN, începînd cu includerea unui nou linker 5′ (fig.9.22 și 9.23).

Pe lîngă inconvenientul de a presupune existența a 4 tipuri de linkeri și a unor mecanisme care nu au fost confirmate experimental, modelul lui T a y l o r pare să vină în contradicție cu datele microscopiei electronice. Deocamdată nu putem însă decît să sperăm că, datorită perfecționării tehnicilor citologice, structura intimă a cromozomilor va fi în curînd descifrată.

Localizarea preponderentă a ADN în cromozomi, nu înseamnă că nu există ADN și în citoplasmă. Într-adevăr, și la organismele superioare a fost semnalată prezența epizomilor (de exemplu factorul sigma care guvernează sensibilitatea față de CO_2 la *Drosophila*). În afară de aceasta s-a constatat că mitocondriile și cloroplastele posedă mici cantități de ADN, diferit de cel nuclear ca secvență a bazelor. În orice caz, însă, cantitatea de informație genetică din ADN citoplasmatic este redusă și de o importanță limitată în viața celulei.

IV. Mecanismul reduplicării ADN

Procesul care asigură transmiterea informației ereditare de la o generație la alta este reduplicarea ADN. Privitor la acest proces se utilizează, uneori nediferențiat, și termenii de replicare și duplicare. Cei mai mulți autori atribuie însă, fiecărui termen un sens aparte.

Scanned with OKEN Scanner

9.50 REPLICARE (de la lat. *replicare*, a împături): formarea unei molecule monocatenare de acid nucleic (replică), complementară unei alte molecule monocatenare de acid nucleic, care servește ca matriță.

9.51 DUPLICARE (de la lat. *duplex*, dublu): formarea unei copii identice a unei molecule monocatenare de acid nucleic (duplicat) ca rezultat a două replicări consecutive.

Potrivit acestor definiții, replicarea este procesul elementar, care are loc datorită legii complementarității bazelor azotate. El asigură, prin repetarea sa, obținerea unei copii identice moleculei inițiale, adică o duplicare a acesteia.

Reduplicarea, care este în același timp o replicare și o duplicare, se referă la molecule bicatenare, la care ambele catene replicîndu-se concomitent, dau naștere la două molecule bicatenare identice celei inițiale.

Folosirea termenilor „autodedublare", „autoduplicare" etc. pare a fi mai puțin indicată, deoarece în realitate este vorba de un proces complex, la care participă un întreg sistem enzimatic exterior moleculei de ADN, care servește doar ca matriță sau „autocatalizator".

Mecanismul chimic al procesului de reduplicare a ADN reiese din însuși modelul structurii sale moleculare și din legea complementarității bazelor azotate. Într-adevăr, este de ajuns ca molecula bicatenară de ADN să ia forma literei *Y*, desfăcîndu-și catenele, pentru ca de-a lungul catenelor desfăcute să se poată alătura nucleotizi cu baze azotate complementare care, unindu-se între ei, să formeze noi catene. Asemenea configurații în formă de *Y* au fost observate în repetate rînduri, prin metoda radioautografelor (fig.9.24).

Mecanismul chimic al replicării cuprinde următoarele etape (fig.9.25):

1) activarea dezoxinucleotizilor din celulă, prin transformarea lor în dezoxinucleotizi 5′-trifosfați bogați în energie. Energia și cei doi radicali fosforici suplimentari sînt asigurați de sistemul $ATP \rightarrow AMP$, care furnizează energia în majoritatea proceselor celulare;

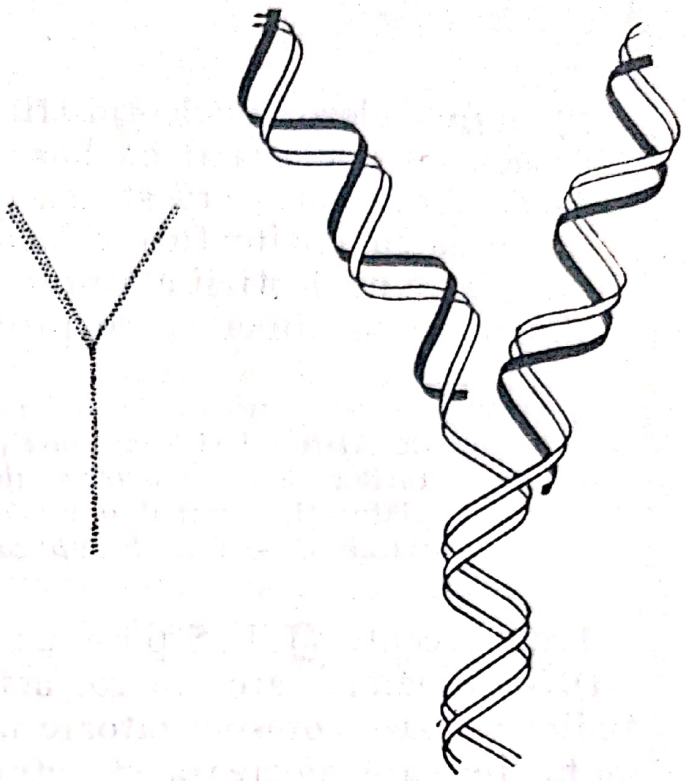


Fig. 9.24. Sinteza noilor catene de ADN (cu negru) în timpul reduplicării, concomitent cu desrăsucirea catenelor din molecula inițială. În stînga imaginea în formă de Y obținută prin radioautografiere

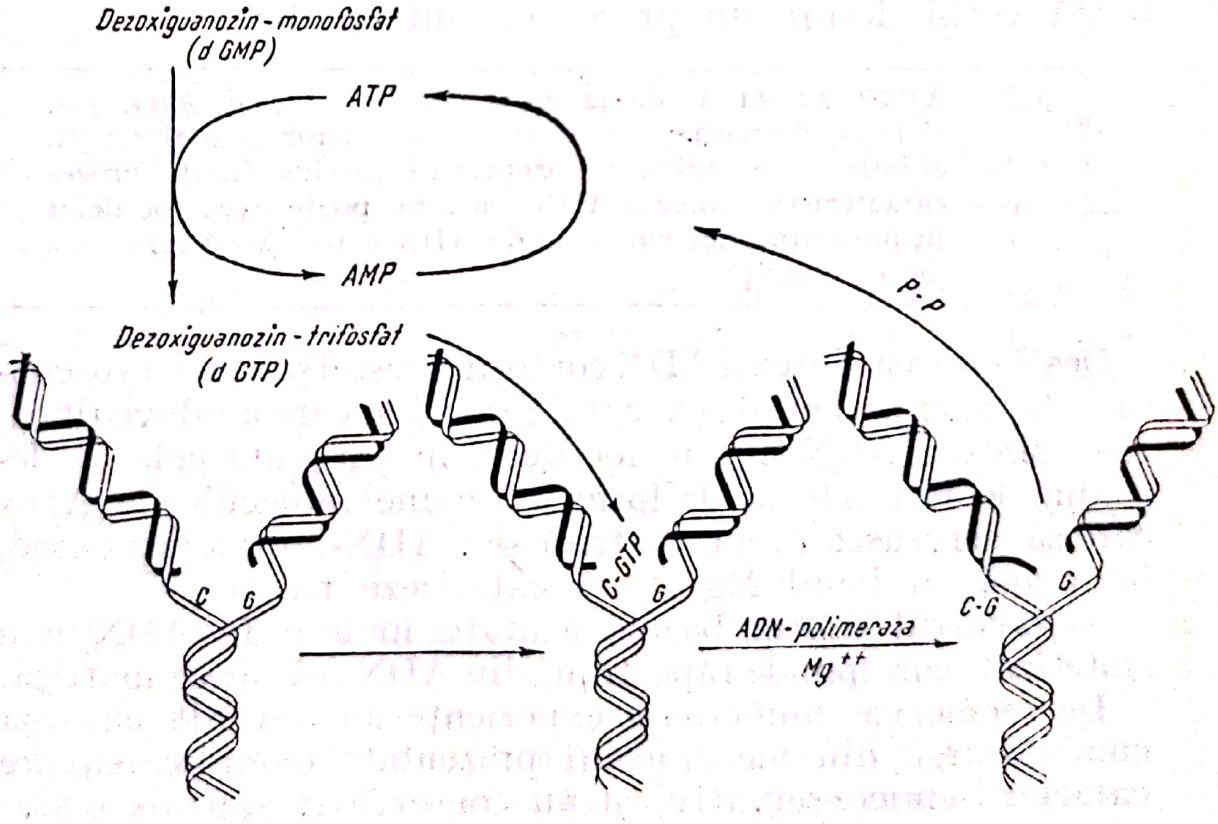


Fig. 9.25. Mecanismul reduplicării ADN. Sinteza noilor catene are loc prin adăugarea treptată a nucleotizilor complementari activați în prealabil sub formă de trifosfați

2) unirea dezoxinucleotid-trifosfaţilor prin legături de hidrogen cu nucleotizii cu baze complementare din molecula de ADN care serveşte ca matriţă;

3) formarea enzimatică a legăturilor 3′—5′—monofosfodiester între nucleotizii alăturaţi, în prezenţa enzimei ADN-polimerază, cu eliberare de pirofosfat.

9.52 ADN-POLIMERAZĂ: enzimă care, în prezenţa unei catene de ADN folosită ca matriţă, catalizează formarea legăturilor 3'—5'-monofosfodiester între dezoxinucleotizi alăturaţi, formînd o nouă catenă, complementară matriţei. // — Sin. *Reduplicază*.

Date recente (J. F. S p e y e r et al. 1966) sugerează că ADN-polimeraza are un rol activ şi în selecţia nucleotizilor cu baze corespunzătoare matriţei ADN. Într-adevăr, mutaţiile care afectează structura ADN-polimerazei, afectează selecţia bazelor în reduplicarea ADN.

Faptul că sinteza unei noi catene de ADN necesită prezenţa ca matriţă a unei alte molecule de ADN, face să se poată vorbi despre un proces de autocataliză.

9.53 AUTOCATALIZĂ (de la grec: *autos*, el însuşi, *kata*, jos, şi *lysis*, desfacere): amorsarea şi accelerarea unei reacţii chimice sub influenţa propriului produs final. Proces caracteristic sintezei ADN, care nu poate avea loc decît în prezenţa unei molecule de ADN capabile să servească drept matriţă.

Desfăşurarea sintezei ADN conform acestei scheme, este confirmată de experienţele executate *in vitro*, care au dovedit că:

— sinteza ADN nu are loc decît în prezenţa celor 4 dezoxinucleotizi în formă trifosforică, a unei molecule de ADN care să servească drept matriţă şi a ADN-polimerazei care, împreună cu ionul Mg^{++}, să catalizeze reacţia;

— raportul dintre bazele azotate incluse în ADN nou sintetizat, corespunde raportului din ADN folosit ca matriţă.

De asemenea, numeroase experienţe au dovedit că, aşa cum decurge din mecanismul prezentat, reduplicarea are caracter semiconservativ, şi nu conservativ sau dispersiv.

Scanned with OKEN Scanner

9.54 REDUPLICARE SEMICONSERVATIVĂ: tip de reduplicare, prin care fiecare din cele două molecule bicatenare de ADN nou formate, conţine cîte o catenă din molecula iniţială, care a servit ca matriţă şi o catenă nou sintetizată (fig. 9.26).

9.55 REDUPLICARE CONSERVATIVĂ: tip de reduplicare prin care se formează o moleculă care are ambele catene nou sintetizate şi o moleculă care păstrează cele două catene din molecula iniţială. Existenţa acestui mod de replicare nu a fost confirmată experimental (fig. 9.26).

9.56 REDUPLICARE DISPERSIVĂ: tip de reduplicare, prin care fiecare din catenele celor două molecule bicatenare rezultate, conţine atît fragmente ale catenelor iniţiale cît şi fragmente nou sintetizate. Existenţa acestui mod de replicare nu a fost confirmată experimental (fig. 9.26).

Numeroase observaţii au arătat că, *in vivo*, nu orice moleculă de ADN este capabilă de a se reduplica independent. De exemplu, în multe cazuri, ADN-ul care pătrunde într-o celulă bacteriană printr-un proces de transformare sau conjugare, nu este capabil de reduplicare decît dacă se integrează în genoforul bacteriei recipient.

Pe de altă parte, diferite unităţi de ADN dintr-o celulă se pot comporta independent una faţă de alta în procesul reduplicării, fiecare funcţionînd ca un întreg de sine stătător. Astfel, de exemplu, epizomii liberi din celulele bacteriene se pot reduplica independent şi cu viteză diferită de ADN-ul din genoforul bacteriei. De asemenea, în cromozomii organismelor superioare reduplicarea începe independent, în mai multe puncte ale cromozomului.

Aceste consideraţii au dus la introducerea noţiunii de replicon, pentru a defini unitatea elementară de reduplicare (J a c o b F. et al. 1963).

9.57 REPLICON: unitate de ADN capabilă de a se reduplica independent // — Sin. *Unitate de reduplicare*.

Pentru a se putea reduplica, molecula de ADN care alcătuieşte un replicon trebuie să posede în primul rînd un ele-

Scanned with OKEN Scanner

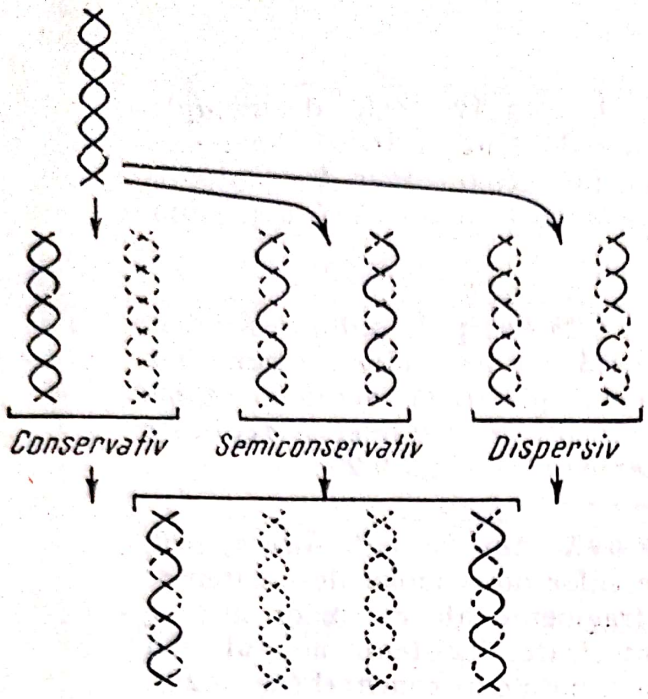


Fig. 9.26. Cele trei modele ipotetice ale reduplicării ADN. Datele experimentale confirmă numai modelul reduplicării semiconservative

ment specific, capabil să inițieze desfacerea dublului helix și începerea sintezei noilor catene complementare. Acest element a primit numele de *replicator*.

9.58 REPLICATOR: element specific al unui replicon, capabil să inițieze reduplicarea moleculei de ADN.

Se consideră că incapacitatea unor fragmente de ADN pătrunse în celula bacteriană, de a se reduplica, se datorește tocmai faptului că ele nu posedă replicator.

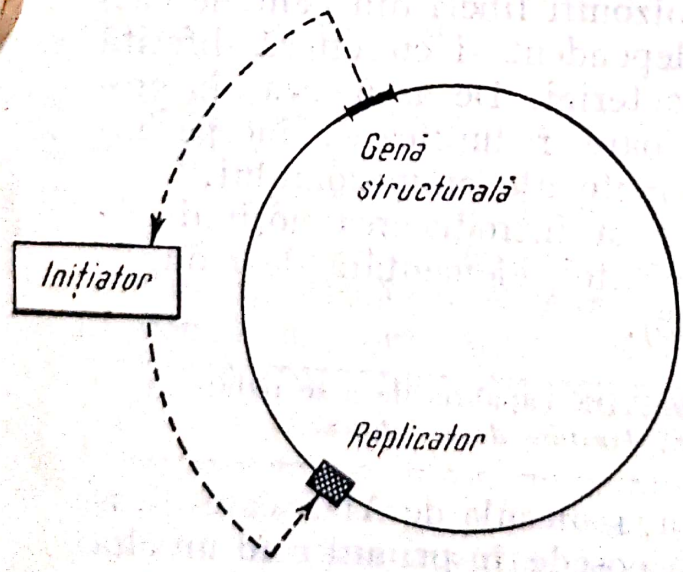


Fig. 9.27. Structura și modul de funcționare a repliconului conform ipotezei lui Jacob și Brenner

Scanned with OKEN Scanner

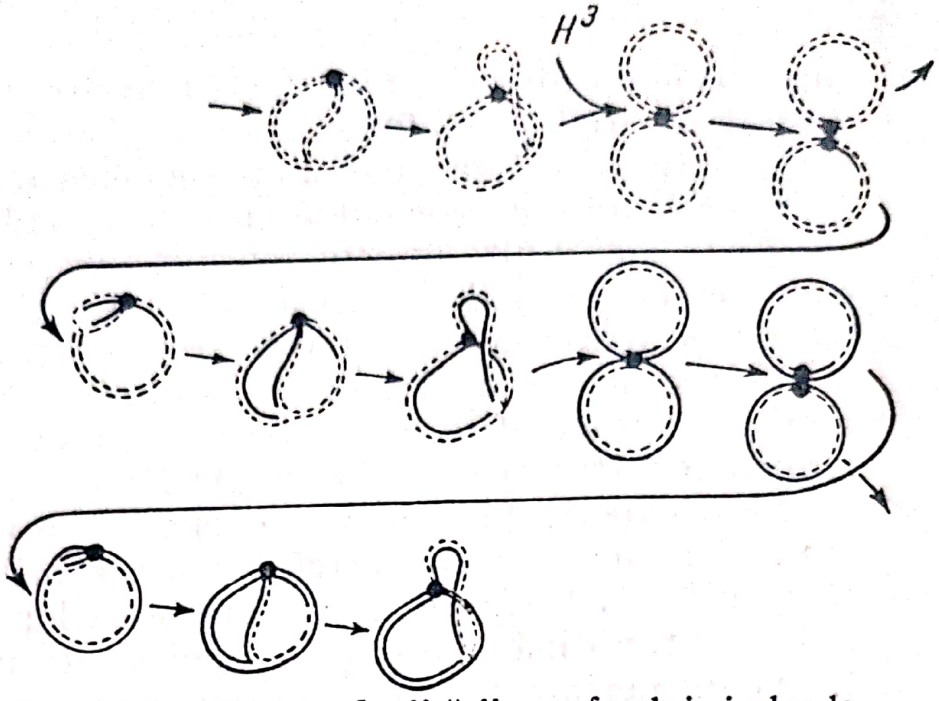


Fig. 9.28. Schema reduplicării genoforului inelar la *Escherichia coli* explicînd imaginile obținute prin radioautografiere în urma marcării cu tritiu (H^3) (după J. Cairns 1963).

Potrivit ipotezei lui Jacob și Brenner, declanșarea activității replicatorului are loc sub influența unei substanțe specifice, *inițiator*, sintetizate sub controlul unei anumite gene (fig.9.27).

9.59 INIȚIATOR: substanță specifică capabilă să acționeze asupra replicatorului, determinînd începerea reduplicării ADN.

Inițiatorii fiind specifici fiecărui replicator în parte, se creează posibilitatea reglării independente a reduplicării ADN din diferiții repliconi.

Folosirea metodei radioautografelor obținute în prezența H^3 — timidinei, a permis urmărirea procesului reduplicării ADN, direct în structurile formate prin organizarea ADN în celule.

Astfel, la bacteria *E. coli*, Cairns J. (1963) a dovedit că în timpul reduplicării, „cromozomul" bacterian își păstrează forma de cerc închis, iar reduplicarea începe întotdeauna într-un punct determinat (replicator) și se continuă

într-o singură direcție, pînă la formarea a doi „cromozomi" inelari identici (fig.9.28).

Cu ajutorul aceloraşi tehnici s-a demonstrat că, de regulă, în cromozomii organismelor eucariote, reduplicarea ADN începe în mai multe puncte concomitent, ceea ce înseamnă că acești cromozomi sînt alcătuiți din mai mulți repliconi (cel puțin 50 în cromozomul *X* de la *Drosophila melanogaster*).

Studiile făcute la nivelul cromozomilor, cu ajutorul tehnicii autoradiografice, au dovedit, de asemenea, caracterul semiconservativ al reduplicării ADN.

Într-o experiență devenită clasică, T a y l o r (1957), a realizat marcarea radioactivă a cromozomilor din vîrfurile rădăcinilor la *Vicia faba*, prin creșterea lor în mediu conținînd H^3-timidină. Permițînd apoi continuarea diviziunii în mediu nemarcat, dar în prezența colchicinei pentru ca, împiedicîndu-se formarea fusului nuclear, toți cromozomii rezultați să rămînă în aceeași celulă, T a y l o r a urmărit distribuirea radioactivității între cromatidele cromozomilor nou formați. Rezultatele, schematizate în figura 9.29 arată că, după o diviziune, fiecare cromozom a avut numai o cromatidă marcată, iar după două diviziuni au rezultat cromozomi în întregime nemarcați și cromozomi cu o cromatidă marcată.

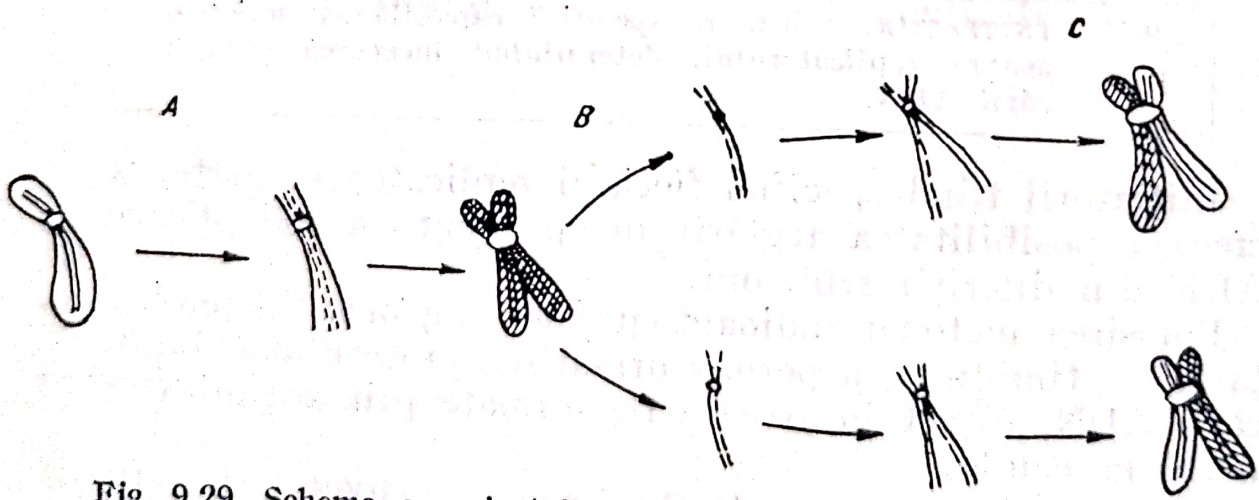


Fig. 9.29. Schema experienței lui T a y l o r asupra reduplicării cromozomilor

A — Reduplicarea cromozomilor în prezența timidinei radioactive; *B* — Prima metafază după marcare; *C* — A doua metafază după marcare; (Cromozomii marcați cu timidină radioactivă sînt desenați haşurat)

317 Swanson et al. (1967) arată că această comportare este valabilă numai pentru cca 2/3 sau 3/4 din cromozomi, în timp ce restul cromozomilor vor rămîne după prima diviziune cu ambele cromatide marcate. Pentru a explica acest fenomen, trebuie să admitem, contrar părerii lui Taylor, că fiecare cromatidă după diviziune constă din cel puțin 2 dublu helixuri de ADN.

v. Replicarea genomurilor ARN

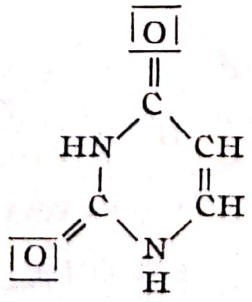
Există cîteva virusuri denumite ribovirusuri (printre care mult studiatul virus al mozaicului tutunului), care nu conțin ADN, ci își păstrează informația genetică într-un alt acid nucleic, ARN.

9.60 RIBOVIRUS: virus al cărui material genetic este constituit din acid ribonucleic (ARN).

9.61 ARN (*A*cidul *R*ibo*N*ucleic): heteropolimer alcătuit din polimerizarea a 4 nucleotizi diferiți. ARN constituie materialul genetic la cîteva virusuri și reprezintă componentul de bază care asigură desfășurarea proceselor de transcripție și translație, la toate organismele vii.

ARN diferă de ADN prin faptul că în locul dezoxiribozei se găsește riboza, iar în locul timinei, uracilul (fig.9.30).

9.62 URACILUL (prescurtat *U*) — (2,6-dioxipirimidină): bază pirimidinică din compoziția ARN (unde înlocuiește timina din ADN), avînd formula



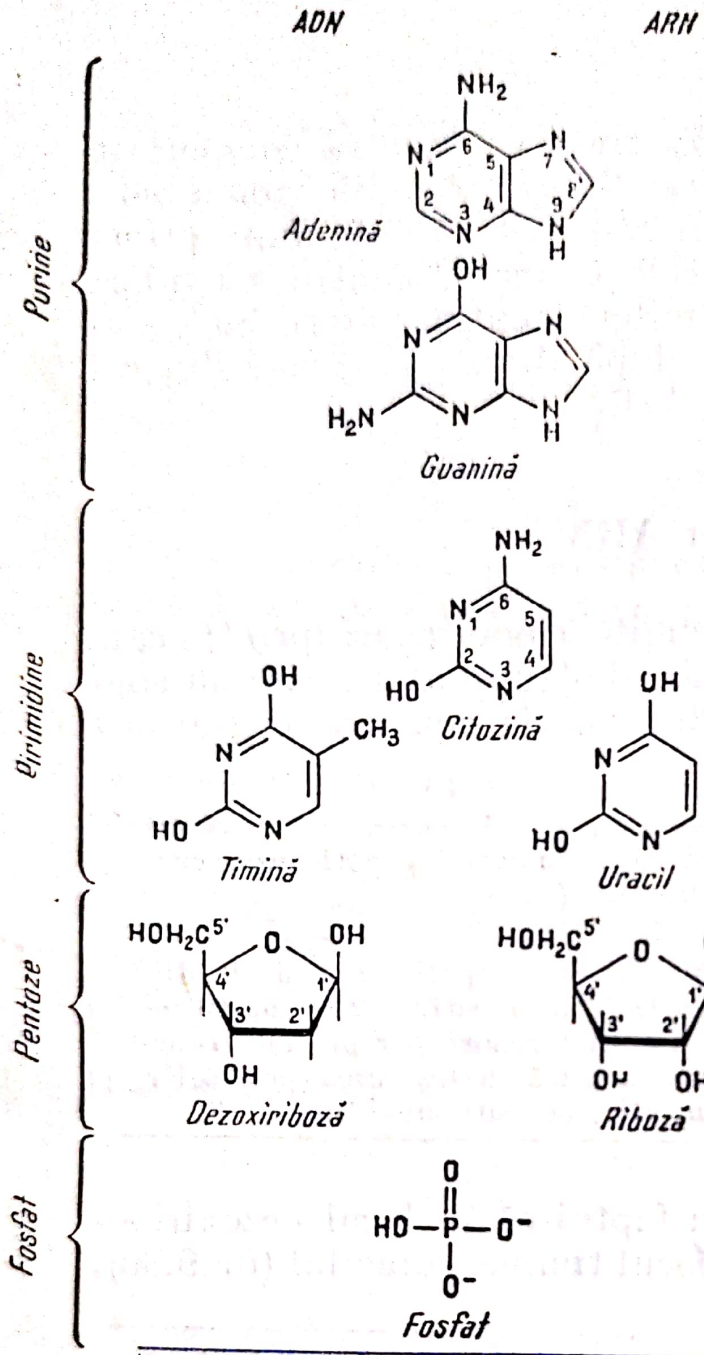
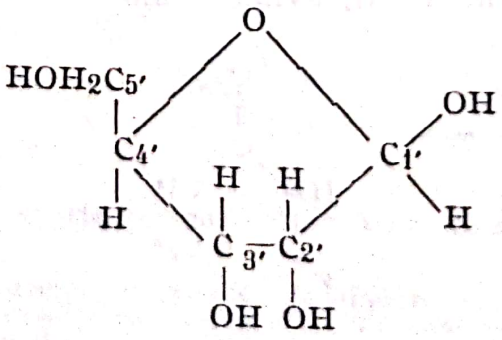


Fig. 9.30 Comparaţie între componentele chimice ale moleculei de ADN şi de ARN.

9.63 RIBOZA: monozaharidă cu 5 atomi de carbon (pentoză), avînd formula:



Structura moleculelor de ARN care constituie genomul unor virusuri este în general monocatenară spiralată. Cercetările (S p i e g e l m a n S. şi R.D o i 1963) au arătat că, imediat după pătrunderea sa în celula infectată, are loc sinteza unei enzime noi, denumite ARN-replicază, care nu există în celulele neinfectate.

9.64 ARN-REPLICAZĂ: enzimă specifică, sintetizată în celulele infectate de un virus cu genom ARN, capabilă să catalizeze replicarea ARN viral / / — Sin. *ARN-polimerază dependentă de ARN.*

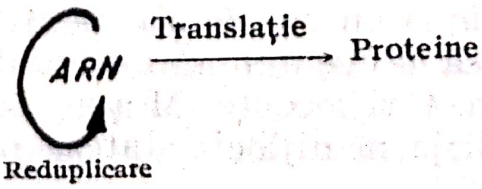
9.65 ARN-VIRAL: ARN cu greutate moleculară mare (8×10^5 pînă la $9{,}7 \times 10^6$), care constituie materialul genetic al unor virusuri (ribovirusuri). Este capabil de replicare cu ajutorul enzimei ARN-replicază, pentru a cărei sinteză posedă informaţia necesară.

Trebuie subliniat că ARN-replicaza este strict specifică, ea catalizînd selectiv numai replicarea ARN-ului viral, fără să producă o replicare a celorlalte diferite tipuri de ARN existente în celula infectată.

În rest, replicarea ARN viral se desfăşoară asemănător replicării ADN, urmînd aceeaşi regulă a complementarităţii bazelor, ceea ce asigură transmiterea fidelă a informaţiei genetice, de la o generaţie la alta. Molecula de ARN viral pătrunsă în celula gazdă îşi construieşte întîi prin replicare o copie negativă, care serveşte ca matriţă pentru sinteza de noi molecule de ARN, identice cu cea iniţială.

Interesant este faptul că, la ribovirusuri, ARN este folosit şi pentru transmiterea informaţiei genetice prin replicare şi, direct în procesul de sinteză a proteinelor, în interacţiune cu ribozomii, determinînd, prin secvenţa bazelor azotate din compoziţia sa, succesiunea aminoacizilor în proteinele sintetizate.

Aşadar, la aceste virusuri drumul informaţiei genetice este mai scurt, nemaifiind necesară etapa transcripţiei:



VI. Concluzii

Cunoașterea procesului de reduplicare a ADN și de replicare a ARN-viral a permis să se înțeleagă faptul că „secretul" eredității constă într-un proces chimic, foarte fidel, de autocataliză. Această mare fidelitate a reduplicării ADN asigură stabilitatea remarcabilă a caracterelor și însușirilor în cadrul speciilor, ca și identitatea genetică a tuturor celulelor unui organism.

Trebuie însă menționat că mecanismul reduplicării asigură și baza fenomenului de variabilitate, fiecare eroare de reduplicare conducînd la apariția unei molecule de ADN diferite de cea inițială, ceea ce este echivalent cu obținerea unei mutații. Înțelegerea bazelor moleculare ale mutațiilor genice necesită însă cunoașterea modului în care este folosită informația cuprinsă în ADN cu ajutorul procesului de transcripție și translație.

9.4. TRANSCRIPȚIA

I. Generalități

Am văzut (subcap. 9.3.V), că anumite virusuri folosesc același acid nucleic, ARN, atît pentru păstrarea și transmiterea informației ereditare, cît și pentru dirijarea nemijlocită a sintezei proteinelor. Marea majoritate a organismelor folosesc, însă, ca material genetic ADN, și aceasta datorită faptului că particularitățile de structură ale acestuia asigură o mai mare stabilitate moleculei și, probabil, o fidelitate superioară a replicării.

Se pare însă că tocmai aceste particularități care conferă ADN-ului superioritatea ca material genetic (structura de dublu helix, prezența dezoxiribozei și existența radicalului metil în una din bazele azotate), fac ca ADN să nu mai poată interacționa cu ribozomii, pentru a servi ca matriță în determinarea secvenței aminoacizilor în proteine. Potrivit unor cercetări recente (M a c C a r t h y et al. 1966), ADN poate dirija nemijlocit sinteza proteinelor, numai în

anumite condiţii speciale şi anume sub formă monocatenară şi în prezenţa unor antibiotice de tipul streptomicinei.

Din această cauză, a apărut necesitatea unui proces de transcripţie, adică de copiere a mesajului genetic, sub o formă corespunzătoare folosirii ca matriţă în sinteza proteinelor. Această transcripţie se realizează printr-un proces de heterocataliză, în care molecula de ADN serveşte ca tipar pentru sinteza unei molecule complementare de ARN.

9.66 HETEROCATALIZĂ: amorsarea şi accelerarea unei reacţii chimice sub influenţa unei substanţe diferite de cele care intră direct în reacţie. Proces caracteristic sintezei ARN-mesager, care are loc în prezenţa unei molecule de ADN, care serveşte ca matriţă.

Acest tip de ARN, care are rolul de a utiliza informaţia cuprinsă în ADN, servind ca matriţă în sinteza proteinelor, a căpătat denumirea de ARN-mesager sau ARN-informaţional.

9.67 ARN-MESAGER (*ARN-m*): tip de ARN, cu greutate moleculară foarte diferită, care se obţine în urma transcripţiei diferitelor părţi din mesajul genetic conţinut de ADN şi care serveşte ca matriţă în procesul de sinteză a proteinelor // — Sin. *ARN-informaţional*.

Existenţa unui mecanism de transcripţie a permis ca, în cursul procesului de evoluţie, materialul genetic să poată fi concentrat în nucleu, ARN-mesager căpătînd astfel rolul de a transmite informaţia genetică din nucleu în restul celulei.

Numeroase experienţe au probat existenţa unui ARN-mesager şi rolul său în mecanismul sintezei proteinelor. Una din cele mai convingătoare rămîne însă experienţa efectuată de Volchin şi Astrahan (1956), care au dovedit că, la scurt timp după infectarea bacteriei *E. coli* cu fagul T_2, în celulă se formează o fracţiune de ARN, caracterizată printr-o secvenţă a bazelor corespunzătoare ADN-ului fagic. Ca urmare, după cum se ştie, ribozomii celulei bacteriene încep să sintetizeze proteinele tipice fagului.

Scanned with OKEN Scanner

Proprietăţile ARN-mesager sînt intrucîtva asemănătoare celor ale ARN-viral. Într-adevăr, ARN-mesager are o structură monocatenară, care îi asigură funcţionarea ca matriţă în sinteza proteinelor. Este mai instabil decît alte fracţiuni de ARN din celulă, ceea ce face ca, în unele cazuri, viaţa unei molecule în celulă să fie foarte scurtă. Durata existenţei unei molecule de ARN-m poate fi de numai 5—7′ la unele linii de *E. coli*, dar este în general mai mare la eucariote. La acestea s-a constatat că stabilitatea ARN-m creşte o dată cu descreşterea activităţii mitotice a celulei, respectiv o dată cu specializarea acesteia.

Mărimea moleculelor de ARN-mesager este foarte variată, ceea ce se explică pe de o parte prin faptul că ele cuprind informaţii corespunzătoare la porţiuni de ADN de diferite mărimi şi pe de altă parte prin instabilitatea moleculelor care se dezintegrează foarte uşor. Din această cauză, de exemplu, constanta de sedimentaţie variază de la 6 şi pînă la 34 S.

II. Sinteza ARN-mesager

Mecanismul sintezei ARN-mesager este asemănător mecanismului replicării ADN. Într-adevăr, ca şi în cazul replicării ADN, sinteza ARN are loc potrivit legii complementarităţii bazelor, ceea ce face ca ARN-mesager să fie copia negativă a catenei de ADN, cu deosebirea că în locul dezoxiribozei se găseşte riboza, iar baza complementară adeninei este uracilul şi nu timina. Aşadar transcripţia mesajului genetic se face folosind acelaşi „limbaj“: secvenţa bazelor azotate.

Complementaritatea moleculelor de ARN faţă de ADN poate fi demonstrată prin formarea aşa-numitelor molecule hibride ADN—ARN, în care datorită complementarităţii bazelor lor, ADN şi ARN formează un complex destul de stabil.

9.68 HIBRID ADN-ARN: structură complexă formată prin alăturarea unei molecule de ADN cu o moleculă complementară de ARN.

Scanned with OKEN Scanner

Moleculele hibride ADN—ARN sînt rezistente atît la enzima ADN-ază cît şi la ARN-ază. Formarea complexelor hibride ADN—ARN are loc numai în cazul unei complementarităţi perfecte între cele două molecule, astfel că „Metoda hibridării ADN—ARN" este astăzi curent folosită pentru determinarea omologiei între diferite probe de acizi nucleici. Hibrizi ADN—ARN au fost găsiţi şi în celule, ceea ce confirmă presupunerile asupra mecanismului sintezei ARN dependente de ADN.

Sinteza moleculelor de ARN are loc în prezenţa unei enzime specifice denumită ARN-polimeraza dependentă de ADN, sau transcriptaza.

9.69 ARN-POLIMERAZA ADN-DEPENDENTĂ: enzimă care, în prezenţa unei molecule de ADN ca matriţă, catalizează sinteza unei molecule de ARN complementare acesteia. // — Sin. *Transcriptază*.

Asemănător ADN-polimerazei, transcriptaza are capacitatea să încorporeze în molecula nou creată numai nucleotizi trifosforici.

În afară de ARN-polimerază, a mai fost izolată din celulele a diferite organisme şi o altă enzimă, denumită polinucleotidfosforilază, capabilă să catalizeze *„in vitro"* sinteza sau fosforoliza ARN, în absenţa unei matriţe de ADN.

9.70 POLINUCLEOTIDFOSFORILAZĂ: enzimă care poate cataliza *in vitro*, în absenţa ADN, polimerizarea dezordonată a nucleotizilor difosforici. Este probabil că *in vivo* această enzimă catalizează numai reacţia inversă, de fosforoliză a ARN. *In vitro* este folosită pentru sinteza de polinucleotizi artificiali.

O particularitate importantă distinge procesul de transcripţie de cel de reduplicare. Dacă, în procesul de reduplicare, ambele catene de ADN servesc ca matriţe pentru sinteză, pe întreaga lor lungime rezultînd astfel două noi catene de ADN, în cazul transcripţiei, rolul de matriţă îl are, pe fiecare porţiune, numai una din catene, rezultînd astfel, pentru fiecare porţiune transcrisă a dublului helix de ADN, cîte o singură moleculă de ARN.

Scanned with OKEN Scanner

Necesitatea biologică a acestei particularităţi a procesului de transcripţie poate fi înţeleasă, dacă ne reamintim că cele două catene din dublul helix de ADN nu sînt identice, ci doar complementare, astfel că mesajul înscris în ele, prin secvenţa bazelor azotate, este de fapt complet deosebit.

In vitro, unde, prin procesul de extracţie a moleculelor de ADN, au loc inevitabile alterări ale structurii acestora, transcripţia are loc uneori concomitent după ambele catene. S-a putut însă demonstra că *in vivo* transcripţia este întotdeauna monocatenară.

9.71 TRANSCRIPŢIE MONOCATENARĂ: fenomen datorită căruia, pentru fiecare porţiune determinată a dublului helix de ADN (pentru fiecare operon), transcrierea mesajului genetic prin sinteza ARN se face folosind ca matriţă numai una dintre catene (fig. 9.31).

La unele organisme, şi îndeosebi la unele virusuri, catena transcrisă poate fi aceeaşi pe toată lungimea moleculei de ADN. Acest fapt a fost demonstrat convingător

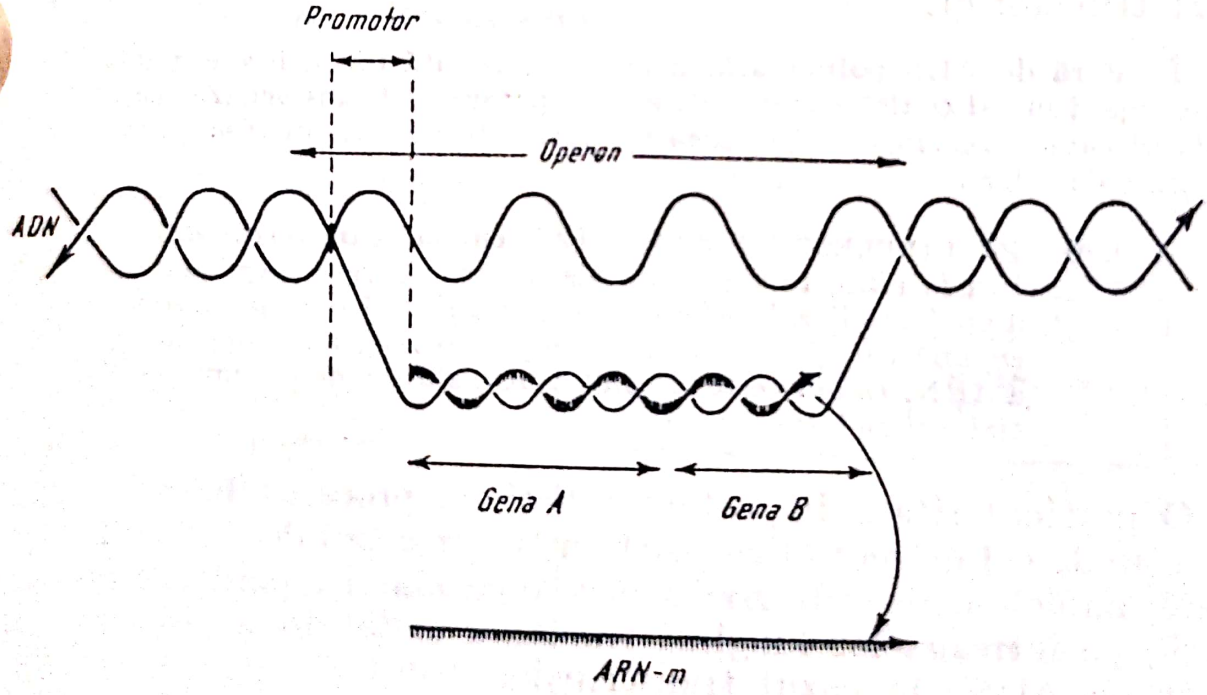


Fig. 9.31. Reprezentare schematică a procesului de transcripţie. Se observă că transcripţia începe într-un punct determinat al moleculei de ADN şi are loc numai după una din catene (transcripţie monocatenară)

Scanned with OKEN Scanner

prin experienţele făcute cu diferite virusuri (de exemplu bacteriofagul SP 8 virulent pentru *Bacillus subtilis*, în experienţa lui J. M a r m u r et al. 1963, la care cele două catene de ADN au caracteristici fizico-chimice diferite, astfel că pot fi separate, prin diferite metode). Experienţele de hibridare ADN—ARN au arătat că ARN este complementar numai uneia dintre catenele ADN, cealaltă catenă nepurtînd deci informaţie utilă.

La alte organisme, după cum s-a demonstrat la bacterii, în urma inversiilor produse în molecula de ADN, porţiunile transcrise se pot găsi cînd pe o catenă, cînd pe cealaltă, astfel că transcrierea are loc alternativ cînd de pe o catenă, cînd de pe cealaltă.

III. Operonul

Spre deosebire de ribovirusuri, la care întreaga informaţie genetică se găseşte direct în contact cu centrele de sinteza proteinelor, existenţa procesului de transcripţie permite ca informaţia cuprinsă în ADN, să fie folosită fragmentat. Este uşor de înţeles că acest fapt a lărgit mult posibilităţile reglării nivelului sintezei diferitelor proteine, ca şi posibilităţile de specializare intra- şi intercelulară.

Într-adevăr, spre deosebire de procesul replicării ADN, unde întreaga moleculă matriţă este copiată sub forma unei singure molecule „replică", în procesul de transcripţie se sintetizează mai multe molecule de ARN-mesager, fiecare corespunzătoare unei anumite porţiuni din molecula de ADN. Aceste porţiuni din molecula de ADN, care sînt copiate printr-o moleculă continuă de ARN-mesager sînt denumite operoni.

9.72 OPERON: unitate de transcripţie, alcătuită dintr-o porţiune a moleculei de ADN care este transcrisă sub forma unei singure molecule continue de ARN-mesager. Un operon poate cuprinde informaţia pentru sinteza unuia sau mai multor lanţuri polipeptidice (fig. 9.31).

Iniţial, operonul a fost definit, în termenii modelului J a c o b - M o n o d asupra reglării transcripţiei (vezi subcap. 9.6. III), drept

un grup alcătuit dintr-un operator şi genele structurale controlate de acesta. Avînd în vedere faptul că cercetările moderne nu confirmă valabilitatea generală a acestui model, am preferat definirea operonului în sensul general, astăzi unanim acceptat.

Faptul că transcripţia are loc independent în mai multe porţiuni ale moleculei de ADN, face ca, în concepţia actuală (U. M a i t r a et al. 1966) acest proces să fie considerat ca avînd trei etape distincte:

1) Recunoaşterea de către enzima ARN-polimerază a unor regiuni specifice de pe matriţa ADN, caracterizate printr-o anumită secvenţă a bazelor şi (sau) o anumită structură secundară, de la care se iniţiază sinteza moleculelor de ARN.

2) Adăugarea treptată de ribonucleotide, în secvenţa indicată de ordinea bazelor azotate în catena de ADN, care serveşte ca matriţă. Această creştere a moleculei de ARN are loc într-un sens determinat (de la extremitatea 5′ la cea 3′ a lanţului polinucleotidic adică în direcţia 3′—5′ a catenei de ADN şi are loc prin intermediul formării unui complex stabil între ADN, ARN şi enzimă.

3) Terminarea sintezei ARN la un anumit punct al matriţei ADN şi eliberarea moleculei de ARN-mesager.

Aşadar funcţionarea operonilor presupune în primul rînd existenţa unor zone specifice de iniţiere a transcripţiei denumite promotori.

9.73 PROMOTOR (de la lat. *promovere*, a mişca înainte): porţiune specifică a ADN-ului fiecărui operon, de la care se începe sinteza moleculelor de ARN-mesager (fig. 9.32).

Conform modelului J a c o b şi M o n o d promotorul este definit şi drept o zonă localizată între operator şi genele structurale. Considerăm însă preferabilă definiţia mai generală prezentată mai sus.

W. S z y b a l s k i, H. K u b i n s k i şi P. S h e l d r i c k (1966) au arătat că rolul de promotor l-ar putea juca aglomerările de baze pirimidinice (*pyrimidine clusters*) care apar pe una din catenele ADN (fig. 9.32). Într-adevăr asemenea aglomerări pirimidinice au fost depistate în mo-

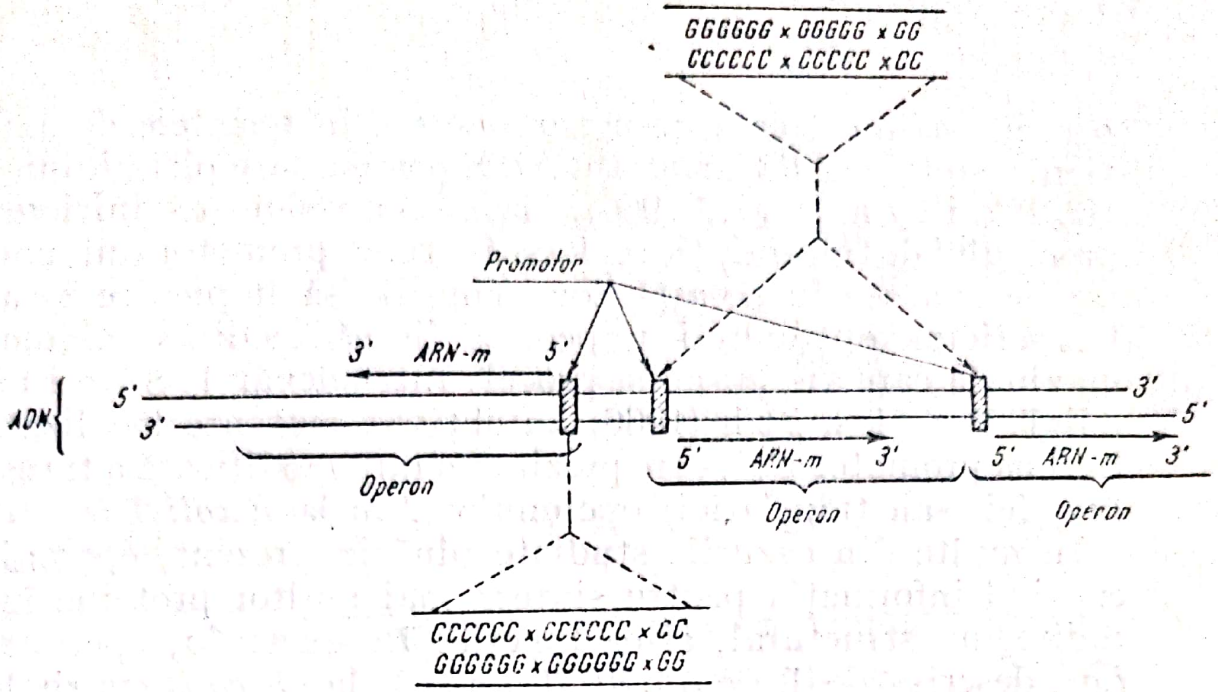


Fig. 9.32. Reprezentarea schematică a ipotezei asupra rolului de promotor al aglomerărilor pirimidinice. Datorită afinității lor cu enzima ARN-polimerază, aceste aglomerări ar determina punctul de începere al transcripției, indicînd și catena care urmează a fi transcrisă și, prin aceasta, direcția transcrierii

leculele de ADN de diferite proveniențe și s-a putut demonstra că ele se găsesc pe catena care servește ca matriță pentru transcripție. Se presupune că aceste aglomerări de baze pirimidinice pe o catenă, împreună cu aglomerările de baze purinice pe catena complementară, introduc un element de discontinuitate în dublul helix de ADN, modificînd structura sa secundară.

Acest fapt, ca și afinitatea pe care o prezintă enzima ARN-polimerază față de aglomerările pirimidinice, le permite acestora să servească drept loc de inițiere a transcripției fiecărui operon.

Aflîndu-se de fiecare dată pe numai una din catene, aglomerările pirimidinice pot determina, pentru fiecare operon, care din cele două catene urmează să fie transcrisă, hotărînd în acest fel și orientarea procesului de transcripție.

Ipoteza asupra rolului de promotor al aglomerărilor pirimidinice, este confirmată de constatarea că moleculele de ARN-mesager încep de regulă cu un nucleotid cuprinzînd

o bază purinică, ceea ce presupune că, în punctele de inițiere a sintezei ARN, matrița ADN posedă baze pirimidinice (U. M a i t r a et al., 1966). Avînd în vedere că inițierea procesului de transcripție se face în zona promotorului, mutațiile apărute în această zonă pot, fie să împiedice total transcrierea operonului respectiv, fie să modifice nivelul maxim la care are loc acest proces. Într-adevăr J. S c a i f e și J. B e e k w i t h (1966) au obținut mutante localizate în zona promotorului, care prezintă o rată modificată a transcripției (sau translației) operonului *Lac* la *E.coli*.

În multe din cazurile studiate pînă în prezent, operonii cuprind informația pentru sinteza mai multor proteine înrudite, nu structural, ci ca funcție. De exemplu, operonul *Lac*, descris de J a c o b și M o n o d la *E.coli*, cuprinde informația pentru sinteza a trei enzime cu rol în metabolismul lactozei și anume: β — galactozidaza, galactozid permeaza și thiogalactozidtransacetilaza. Acest fapt asigură o reglare coordonată a cantității tuturor acestor proteine, ceea ce este, fără îndoială, un avantaj pentru celulă.

IV. Transcripția la eucariote

Desfășurarea procesului de transcripție la eucariote a putut fi studiată cu ajutorul marcării cu H^3-uridină sau 2—C^{14}-uridină, nucleozidul corespunzător uracilului, cuprinzînd tritiu sau izotopul C^{14}. În acest fel a fost posibil să se identifice zonele unde are loc sinteza ARN.

În toate cazurile s-a dovedit că sinteza ARN are loc în nucleu. În cazul cromozomilor „perie de lampă" din oocite s-a constatat că ARN este sintetizat cu precădere de-a lungul buclelor pe care le formează aceștia, iar la cromozomii uriași ai dipterelor centrele de sinteză a ARN s-au dovedit a fi „puff"-urile (fig.9.33).

Caracteristic este faptul că procesul de transcripție are loc în zone strict determinate, în timp ce alte zone ale cromozomului sînt, în anumite perioade ale vieții celulei, complet inactive. Aceasta sugerează că, la eucariote, procesul de transcripție poate juca un rol deosebit de impor-

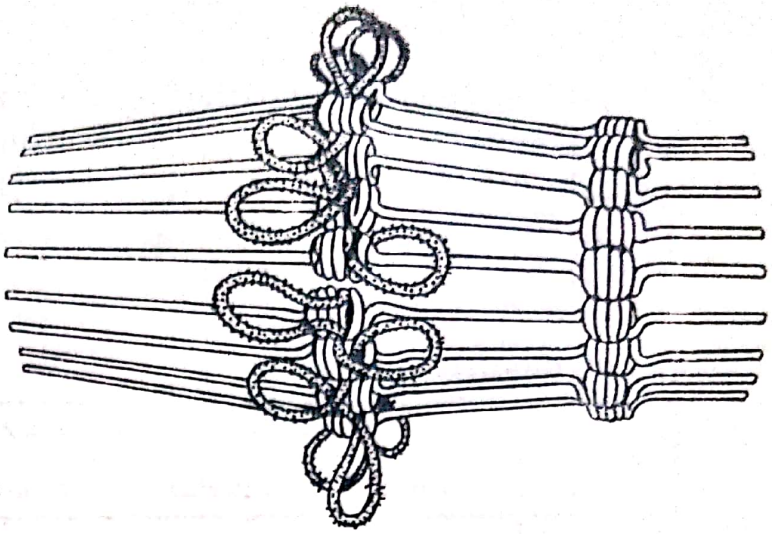


Fig. 9.33. Puff-urile, ca zone ale sintezei ARN-mesager

tant în folosirea selectivă a unor anumite părți din mesajul genetic, în diferitele perioade ale vieții celulei.

9.5. TRANSLAȚIA

I. Codul genetic

Momentul crucial în folosirea informației genetice cuprinse în ADN pentru determinarea caracterelor și însușirilor unui organism, îl constituie procesul de translație prin care secvența bazelor azotate care cuprinde informația în acizii nucleici, se traduce într-o anumită succesiune a aminoacizilor din proteine.

Pentru realizarea acestei traduceri a mesajului genetic în limbajul proteinelor, celula posedă un adevărat „dicționar bilingv baze azotate — aminoacizi". Acest ansamblu de echivalențe, care există în procesul de translație, între limbajul acizilor nucleici și cel al proteinelor, a fost denumit cod genetic.

9.74 COD GENETIC (de la lat. *codex*, culegere de dispoziții legislative): reprezentare a corespondenței, care există în timpul procesului de translație, între grupele de baze azotate din ARN-mesager și aminoacizii incluși în proteinele sintetizate (tabelul 9.1). / / — Sin. *Codul ARN*.

Datorită unor minuțioase cercetări, bazate în principal pe folosirea ca mesager a unor polinucleotizi artificiali, ca

Scanned with OKEN Scanner

și pe studiul substituirilor de aminoacizi prin mutații, codul genetic este în prezent cunoscut. El se prezintă ca în tabelul 9.1 în care sînt indicați aminoacizii care corespund fiecărei combinații de trei baze azotate din ARN mesager.

Tabelul 9.1

CODUL GENETIC

Prima bază azotată a ARN	A doua bază azotată a ARN				A treia bază azotată a ARN
	*U*racil	Citozină	*A*denină	Guanină	
*U*racil	FEN	SER	TIR	CIS	*U*racil
	FEN	SER	TIR	CIS	Citozină
	LEU	SER	nonsens („ochre")	nonsens	*A*denină
	LEU,F.MET	SER	nonsens („amber")	TRP	Guanină
Citozină	LEU	PRO	HIS	ARG	*U*racil
	LEU	PRO	HIS	ARG	Citozină
	LEU	PRO	GLUN	ARG	*A*denină
	LEU	PRO	GLUN	ARG	Guanină
*A*denină	ILEU	TRE	ASPN	SER	*U*racil
	ILEU	TRE	ASPN	SER	Citozină
	ILEU	TRE	LIZ	ARG	*A*denină
	MET,F.MET	TRE	LIZ	ARG	Guanină
Guanină	VAL	ALA	ASP	GLI	*U*racil
	VAL	ALA	ASP	GLI	Citozină
	VAL	ALA	GLU	GLI	*A*denină
	VAL,F.MET	ALA	GLU	GLI	Guanină

Explicația simbolurilor aminoacizilor se găsește în fig. 9.1 F-MET reprezintă N-formil-Metionin-ARN S, care poate recunoaște codoni inițiatori la *Escherichia coli*.

Grupul de trei baze azotate căruia îi corespunde în procesul translației un aminoacid se numește codon.

Scanned with OKEN Scanner

9.75 CODON: secvența de trei nucleotizi (respectiv secvența celor 3 baze azotate corespunzătoare), care codifică un aminoacid. / / — Sin. *Triplet*. / / — Sin. *Cuvînt de cod*.

Codonul este unitatea de informație în codul genetic. Termenul de codon se folosește în special pentru grupele de trei nucleotizi din ARN-mesager, însă prin analogie el este utilizat uneori și pentru grupele complementare din ADN după care este transcris ARN-mesager.

Potrivit cunoștințelor actuale codul genetic are următoarele caracteristici:

— *codul este tripletic*, avînd raportul de codificare egal cu 3. Aceasta înseamnă că sînt necesari trei nucleotizi pentru a codifica un singur aminoacid.

9.76 RAPORT DE CODIFICARE (engl. *coding ratio*): raportul între numărul de nucleotizi din ARN-mesager și numărul aminoacizilor codificați de acesta. Acest raport este egal cu trei.

— *codul este de tipul „fără acoperire"*, adică un anumit nucleotid nu face parte concomitent din mai mulți codoni.

9.77 COD „FĂRĂ ACOPERIRE" (engl. *non-overlapping code*): tip de cod în care codonii adiacenți nu au nucleotizi în comun. / / — Sin. *Cod nesuprapus* (fig. 9.34).

— *codul este de tipul „fără virgule"*, adică între codonii alăturați nu există nucleotizi intercalați care să-i despartă. Aceasta înseamnă că citirea codonilor se face în continuare.

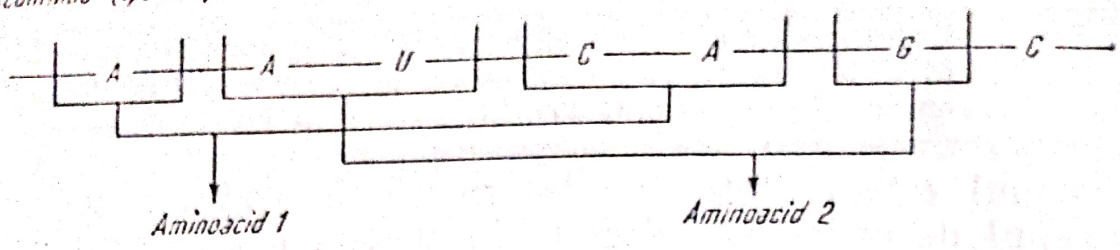
9.78 COD „FĂRĂ VIRGULE": tip de cod în care codonii sînt adiacenți, fără ca să existe nucleotizi necodificatori cu rol de separare a codonilor (fig. 9.34).

— *codul este puternic degenerat*, adică majoritatea aminoacizilor sînt codificați de mai mulți codoni. Din acest punct de vedere aminoacizii se deosebesc între ei existînd:

— 2 aminoacizi condificați de un singur codon: metionina și triptofanul,

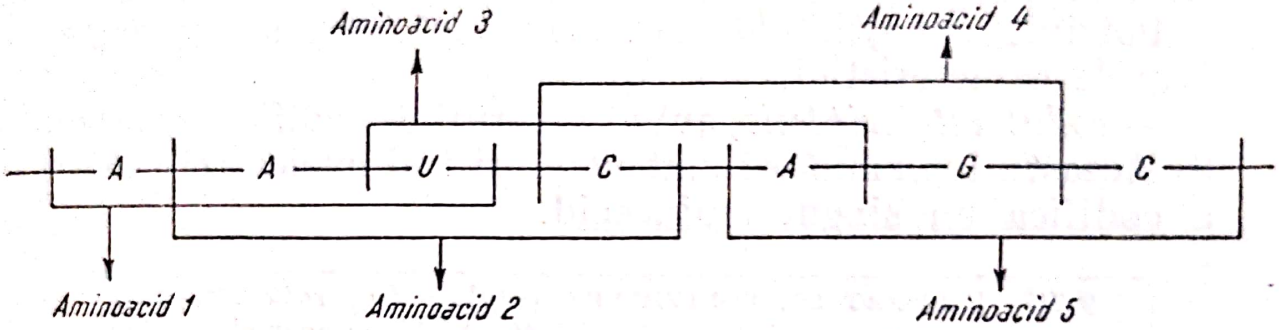
Scanned with OKEN Scanner

a) Discontinuu (ipotetic)

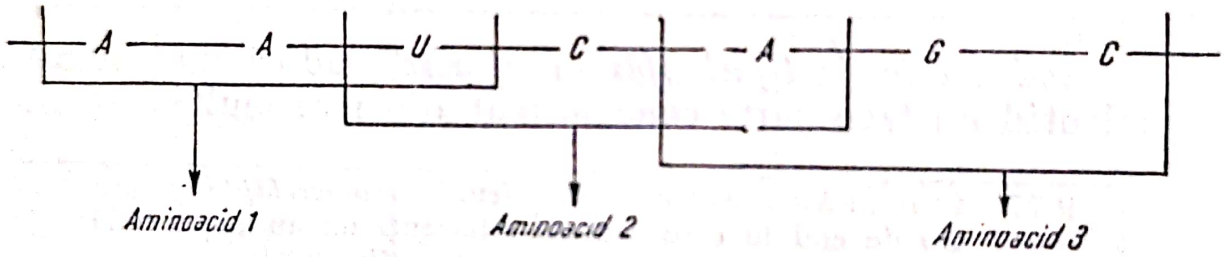


b) Continuu, cu acoperire (suprapunere) (ipotetic)

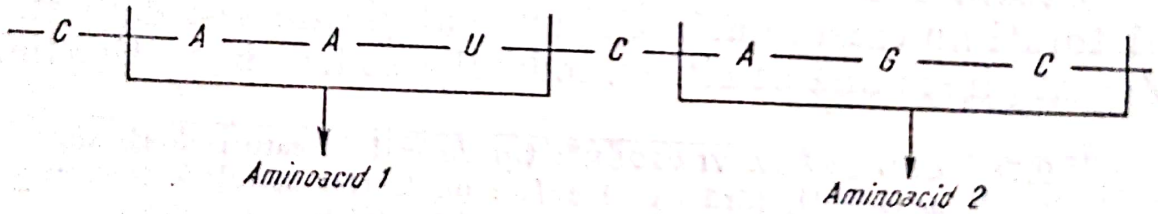
- Suprapunere pentru 2 litere



- Suprapunere pentru 1 literă



c) Continuu, fără acoperire, cu virgule între codoni (ipotetic)



d) Continuu, fără acoperire, fără virgule (real)

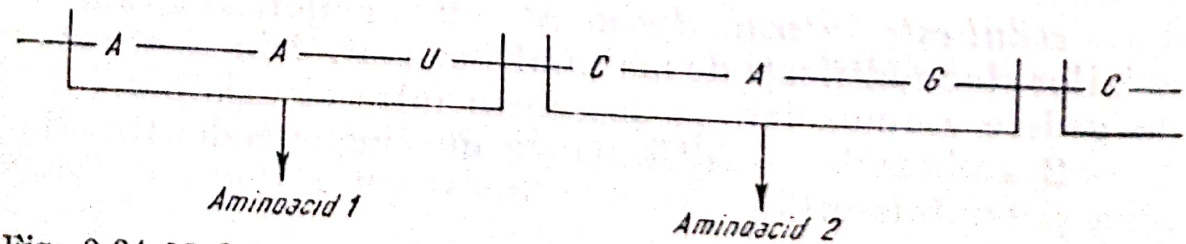


Fig. 9.34 Modele ipotetice ale codului genetic. Datele experimentale dovedesc că numai codul fără acoperire și fără virgule corespunde realității

Scanned with OKEN Scanner

— 9 aminoacizi codificaţi de doi codoni: fenilalanina, tirozina, histidina, glutamina, asparagina, lizina, acidul aspartic, acidul glutamic şi cisteina.

— 1 aminoacid codificat de trei codoni: izoleucina,

— 5 aminoacizi codificaţi de patru codoni: prolina, treonina, valina, alanina, glicina.

— 3 aminoacizi codificaţi de şase codoni: serina, leucina şi arginina.

9.79 COD DEGENERAT: tip de cod în care există mai mulţi codoni care codifică un acelaşi aminoacid.

Degenerarea codului nu este întîmplătoare. Astfel, se poate observa că în general codonii sinonimi diferă numai prin cea de a treia bază. În toate cazurile, perechile de triplete care diferă numai prin înlocuirea în poziţia ultimă (poziţia 3′) a unei baze pirimidinice cu o altă bază pirimidinică, corespund la acelaşi aminoacid (de exemplu AC*U* =AC*C* → treonină, UA*U*=UA*C* → tirozină etc,). În majoritatea cazurilor acelaşi lucru este adevărat şi pentru bazele purinice (A şi G). Pentru 8 aminoacizi poziţia ultimă din codon poate fi ocupată de oricare din cele patru baze (U,C,A,G).

O consecinţă importantă a acestei degenerări a codului genetic este că unele mutaţii ale ADN pot rămîne fără nici un efect, întrucît este posibil ca prin înlocuirea unei baze să se obţină codoni sinonimi. Mai mult, se poate constata (N i r e n b e r g et al. 1966) că modul de degenerare asigură reducerea la minimum a efectelor unor înlocuiri de baze, întrucît o serie de aminoacizi, care sînt structural sau metabolic înrudiţi, corespund adesea la codoni asemănători, care diferă printr-o singură bază. Astfel, de exemplu, codonii pentru acidul aspartic (GAU şi GAC) sînt similari cu cei pentru acidul glutamic (GAA şi GAG). De asemenea, aminoacizii asparagină, lizină, treonină, izoleucină şi metionină, care derivă în biosinteză dintr-un precursor comun au codoni înrudiţi.

Această particularitate a codului are o semnificaţie biologică deosebită, deşi nu se poate încă preciza dacă ea re-

Scanned with OKEN Scanner

flectă evoluţia codului sub influenţa selecţiei naturale sau este rezultatul unor interacţiuni directe între aminoacizi şi bazele azotate din codoni.

Se pare că *in vivo* degenerarea codului nu este atît de accentuată, adică celulele par să folosească numai un număr relativ redus dintre codonii sinonimi.

— *codul prezintă trei codoni nonsens*, care nu codifică niciun aminoacid.

9.80 CODON NONSENS: codon care nu codifică niciun aminoacid, determinînd terminarea sintezei lanţului polipeptidic. / / — Sin. *Codon terminator*.

Doi dintre aceşti codoni nonsens, UAA şi UAG, au căpătat denumirile de „ochre" şi „amber" după numele unor mutante ale fagului T_4 caracterizate prin întreruperea sintezei unui lanţ proteic din cauza prezenţei codonilor terminatori.

9.81 „OCHRE" (cuvînt englezesc — ocru (culoare): denumire dată codonului UAA, care are rol de terminator al lanţurilor polipeptidice.

9.82 „AMBER" (cuvînt englezesc = chihlimbar): denumire dată codonului UAG, care are rol de terminator al lanţurilor polipeptidice.

— codul are *un grad redus de ambiguitate*, adică în general, fiecare codon corespunde unui singur aminoacid. Cu toate acestea s-au semnalat şi unii codoni ambigui, ca de exemplu, codonii UUG sau GUG care, dacă se găsesc la începutul unui lanţ, codifică metionina (sub formă formilată), însă, dacă se găsesc în mijlocul lanţului, codifică leucina şi respectiv valina.

9.83 CODON AMBIGUU: codon care codifică mai mult de un aminoacid.

— *codul este universal* sau aproape universal.

Rezultatele au arătat că diferiţii codoni sînt traduşi în acelaşi fel de aparatul de translaţie al bacteriilor şi al ma-

miferelor, ceea ce sugerează că majoritatea, dacă nu toate formele de viaţă de pe planeta noastră folosesc acelaşi limbaj genetic.

Cu toate acestea frecvenţa relativă a utilizării diferiţilor codoni sinonimi de către diferite organisme pare să nu fie aceeaşi. În afară de aceasta, există indicaţii că *in vivo* translaţia poate fi modificată de diferiţi factori astfel că pot apare diferenţe între celule în specificitatea translaţiei codonilor.

9.84 UNIVERSALITATEA CODULUI GENETIC: folosirea de către toate organismele vii a unui sistem, în linii mari identic, de codificare a aminoacizilor sub formă de secvenţe de trei nucleotizi.

Caracterul de largă universalitate al codului genetic, ca şi logica sa internă, ridică pasionanta problemă a modului în care a luat naştere corespondenţa între bazele azotate din acizii nucleici şi aminoacizi.

Este posibil ca înţelesul codonilor să reflecte o oarecare corespondenţă sterică a codonului cu aminoacidul respectiv, corespondenţă care a jucat, sau mai joacă încă, un rol în procesul de translaţie. O ipoteză alternativă presupune că forma actuală a codului a luat naştere în urma unui îndelungat proces de selecţie naturală, tinzînd să reducă la minimum efectul mutaţiilor pe baza atribuirii de înţelesuri asemănătoare codonilor asemănători.

Datele experimentale existente pînă în prezent nu permit să se dea prioritate vreuneia din aceste ipoteze (W o e s e et al., 1966).

II. Aparatul de translaţie

Traducerea secvenţei bazelor azotate din ARN-m într-o succesiune de aminoacizi în lanţurile polipeptidice necesită participarea unui aparat biochimic complex ai cărui principali componenţi sînt:

a) ribozomii
b) ARN-solubil
c) un complex de enzime activatoare

Scanned with OKEN Scanner

Bineînțeles, pentru desfășurarea sintezei proteinelor mai este necesară prezența ARN-mesager, care să servească drept matriță, prezența aminoacizilor respectivi, a surselor de energie și a altor compuși minori.

a) Ribozomii

9.85 RIBOZOMI: particule nucleoproteidice întîlnite în orice celulă (în citoplasmă, în nucleu, în plastide și mitocondrii) și alcătuite din ARN-ribozomal și mai multe tipuri de proteine. Ribozomii constituie sediul sintezei proteinelor, avînd rol în inițierea și desfășurarea procesului de translație a informației cuprinse în ARN-mesager.

9.86 ARN-RIBOZOMAL (*ARN-r*): tip de acid ribonucleic cu greutate moleculară mare ($0{,}5 \times 10^6 - 1{,}5 \times 10^6$), care intră în compoziția ribozomilor și constituie cea mai mare parte din totalul ARN din celule (cca. 80%). Structura sa este caracterizată prin alternarea unor porțiuni scurte dublu-helicoidale, care constituie cca. 60% din lungimea sa cu alte porțiuni nespiralate.

ARN-ribozomal nu poate servi ca matriță în sinteza proteinelor, probabil din cauza structurii secundare și a metilării unora din bazele azotate.

În ribozomi, ARN-ribozomal se găsește asociat cu particule proteice de diferite tipuri, îndeosebi prin intermediul porțiunilor sale nespiralate. Recent, Cotter R.I. et al (1967) au propus un model al structurii ribozomilor, care ia în considerație cunoștințele actuale asupra structurii ARN-ribozomal ca și constatarea că o mare parte din acest ARN este disponibilă la suprafața ribozomului, aceasta constînd mai mult din ARN decît din proteine (fig.9.35).

Ribozomii extrași din celule pot fi diferențiați în funcție de constanta de sedimentare centrifugală în mai multe categorii (fig.9.36).

Cercetări recente au arătat că în stare liberă, nefuncțională, ribozomii se găsesc în celulă sub forma a două tipuri de subunități diferite, cu constanta de sedimentare de 30 S și 50 S la bacterii și 40 S și 60 S la macroorganisme.

Scanned with OKEN Scanner

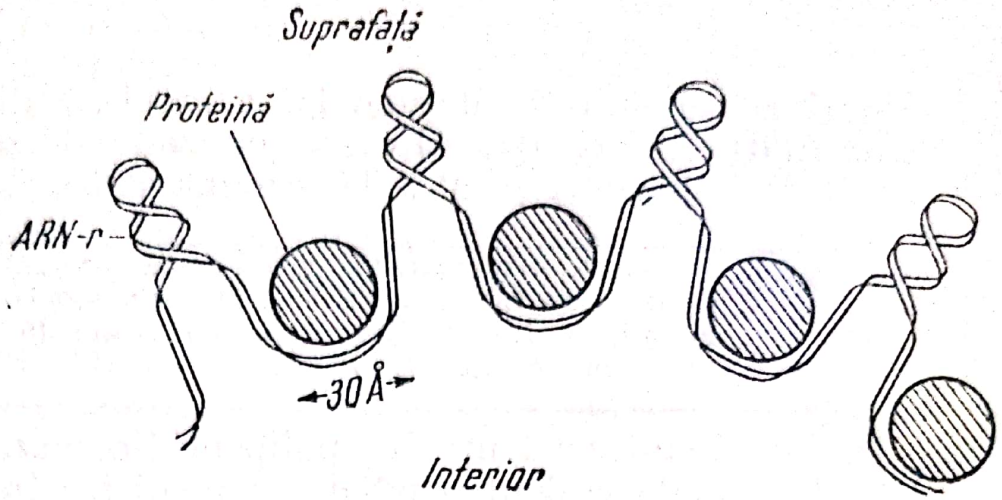


Fig. 9.35. Modelul structurii ribozomului (redesenat după Cotter et al., 1967)

9.87 SUBUNITATE RIBOZOMALĂ: particulă ribozomală elementară, având constanta de sedimentare de 30 S sau 50 S la bacterii și 40 S sau 60 S la macroorganisme.

În procesul de inițiere a translației, în prezența ARN-mesager, a ARN-solubil și a ionilor K^+ și Mg^{++}, cele două

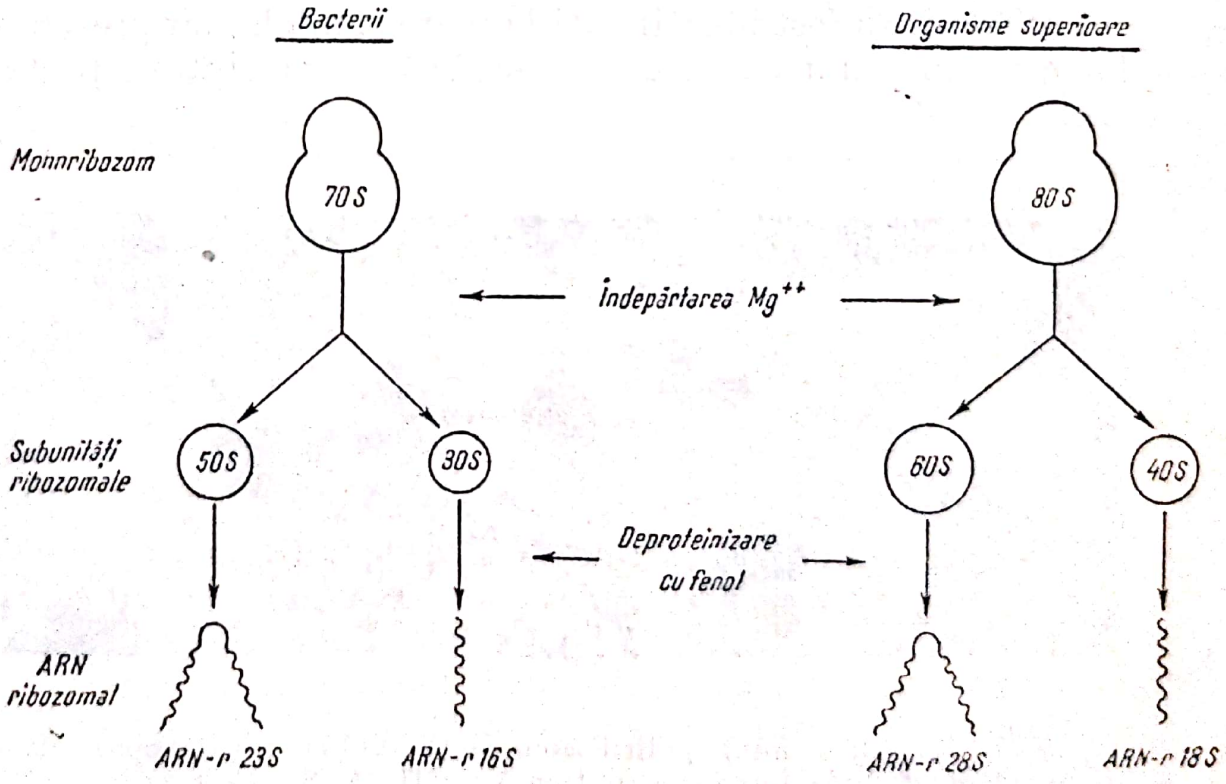


Fig. 9.36. Componentele ribozomilor la bacterii și la organisme superioare

tipuri de subunităţi ribozomale se asociază dînd naştere la unităţi ribozomale, care au constanta de sedimentare de 70 S la bacterii şi 80 S la macroorganisme.

9.88 UNITATE RIBOZOMALĂ: ribozom cu constanta de sedimentare de 70 sau 80 S alcătuit prin asocierea a două subunităţi inegale (30 S şi 50 S sau 40 S şi 60 S). // — Sin. *Monoribozom*.

În cursul sintezei lanţurilor polipeptidice mai multe unităţi ribozomale se deplasează de-a lungul fiecărei molecule de ARN-mesager, alcătuind astfel împreună agregate de ribozomi, denumite poliribozomi sau polizomi.

9.89 POLIZOM (de la grec. *polys*, multe şi *soma*, corp): agregat de ribozomi, alcătuit din mai multe unităţi ribozomale, legate între ele de o moleculă de ARN-m care serveşte ca matriţă în sinteza proteinelor. Reprezintă forma activă a ribozomilor în sinteza proteinelor. // — Sin. *Poliribozom*. // — Sin. *Ergozom*. (fig. 9.37).

Polizomii au fost identificaţi în toate celulele, iar prezenţa lor este un semn că în celulă se desfăşoară sinteza proteinelor.

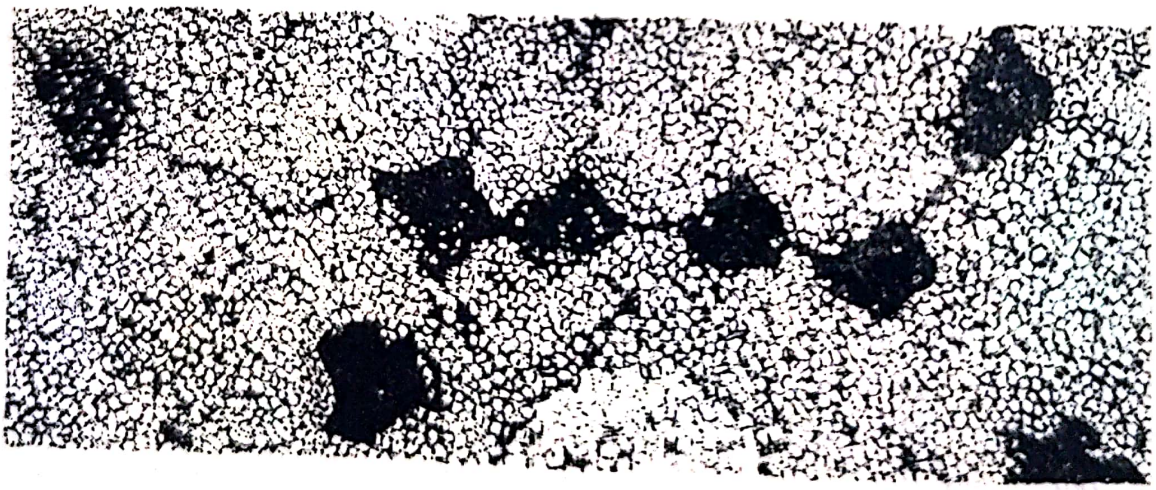


Fig. 9.37. Imaginea unui poliribozom obţinută la microscopul electronic (desenat după fotografia obţinută de H. S. Slayter et al., 1963 (J. molec. Biol. 7)

339 *Sinteza ribozomilor* se găseşte sub controlul direct al ADN. Într-adevăr ARN-ribozomal s-a dovedit complementar unei părţi din ADN-ul celular, care reprezintă cca. 0,03—0,3% din totalul ADN. La organismele eucariote, ARN-ribozomal este sintetizat în zonele cromozomilor denumite „organizatori nucleolari".

Sinteza proteinelor ribozomale şi asamblarea acestora cu ARN-ribozomal are loc în nucleoli, de unde rezultă noile subunităţi ribozomale.

Cea mai elegantă confirmare a rolului nucleolilor în sinteza ribozomilor au furnizat-o experienţele executate la *Xenopus* la care s-a identificat o mutaţie caracterizată prin lipsa organizatorului nucleolar şi a nucleolului. În stare homozigotă această mutaţie este letală deoarece embrionii sînt lipsiţi de ribozomi (B r o w n D. şi G u r d o n J. 1964 citaţi după J. B o n n e r 1965).

b) ARN-solubil

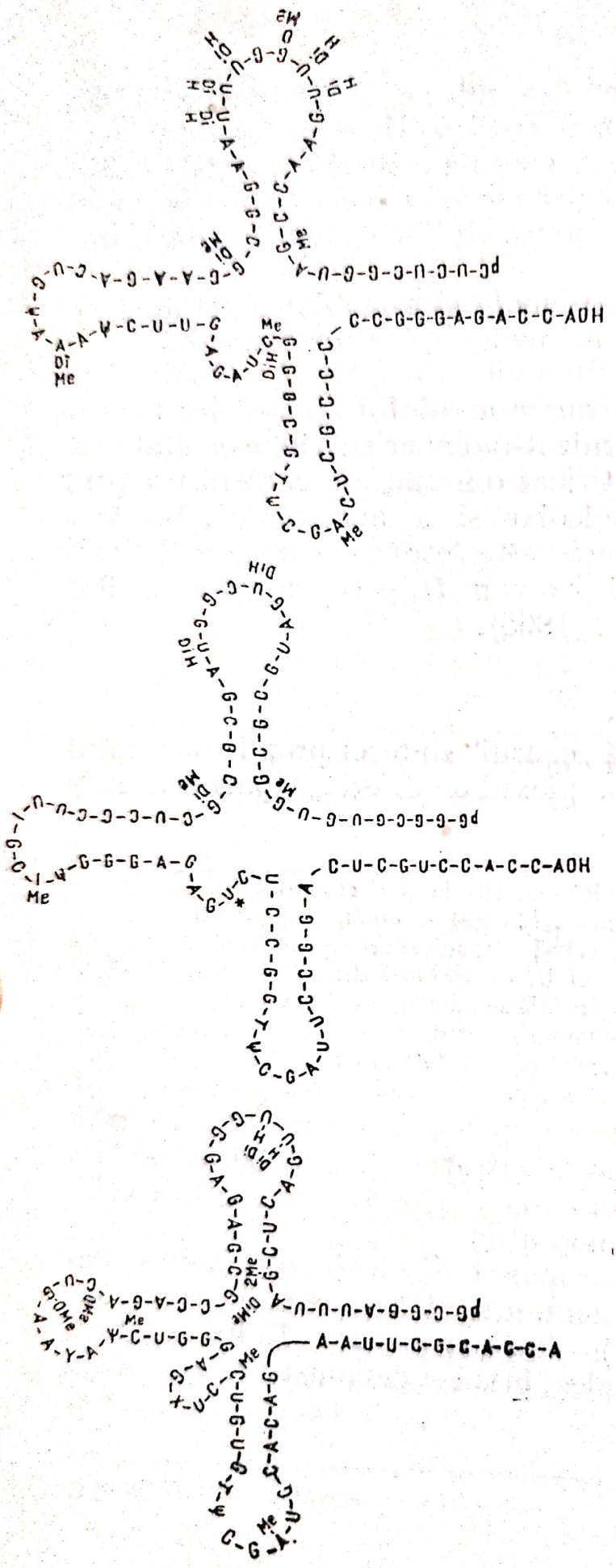
Dacă ribozomii creează „cadrul" sintezei proteinelor, rolul de „dicţionar" îl joacă complexul de diferite tipuri de ARN-solubil existent în celulă.

9.90 ARN-SOLUBIL (ARN-s): tip de acid ribonucleic cu greutate moleculară mică (20 000—30 000) şi cu o structură complexă, care avînd capacitatea de a interacţiona specific cu aminoacizii, cu codonii din ARN-mesager şi cu ribozomii, are rolul de a asigura includerea aminoacizilor în lanţurile polipeptidice în ordinea dictată de mesajul ARN-m. / / Sin. *ARN de transport* (*ARN-t*) / / — Sin. *ARN-transfer*. / / — Sin. *ARN-adaptor*.

Moleçula de ARN-s este alcătuită din cca. 80 nucleotizi şi are cîteva caracteristici care o deosebesc radical de celelalte tipuri de ARN cunoscute:

ARN-s conţine un număr mare de *baze neobişnuite* în structura altor acizi nucleici denumite şi *baze minore*, care constituie cca.20% din totalul bazelor azotate. Rolul acestora nu este încă pe deplin înţeles, însă s-a demonstrat deja (Woese et al. 1966) că:

Scanned with OKEN Scanner



— *bazele metilate* joacă un rol în recunoașterea aminoacizilor și a codonilor specifici

— *inozina* este capabilă să determine o oarecare ambiguitate în recunoașterea codonilor specifici.

— *pseudouridina* (ψ) este capabilă să creeze restricții suplimentare în recunoașterea codonilor

— *bazele care conțin sulf* ca *2 tiopirimidina și 4 tiouridina* pot forma legături tio (—S—S—) care stabilizează structura secundară a ARN-s

Datorită complexității structurii sale chimice primare, ARN-s are o *structură secundară și terțiară complexă*. Cercetări recente (Holley et al. 1965, Madison et al. 1966,

Fig. 9.38. Structura secundară probabilă a moleculelor de ARN-s specializate pentru transportul tirozinei, alaninei și fenilalaninei (după Madison et al., 1966 și Rajbhandary et al., 1966)

Z a c h a u et al. 1966, R a j B h a n d a r y 1966) au dovedit că structura ARN-s nu este pur și simplu dublu-helicoidală, așa cum se presupusese anterior, ci se aseamănă cu o „frunză de trifoi cu patru foi" (fig.9.38).

Cercetările lui F r e s c o et al. (1966) au demonstrat că ARN-s are și o structură terțiară complexă care joacă un rol important în îndeplinirea funcțiilor sale specifice.

Această complexitate neobișnuită a structurii amintește de structura proteinelor, astfel încît, așa cum a remarcat C r i c k (1966), ARN-s pare a fi „o încercare a naturii de a face ca o moleculă de ARN să joace rolul unei proteine".

Necesitatea biologică a acestei complexități poate fi înțeleasă dacă luăm în considerație funcțiile ARN-s în celulă. Într-adevăr, ARN-s este o moleculă care trebuie să posede:

— o zonă capabilă să recunoască specific codonii din ARN-m, zonă denumită anticodon.

— o zonă capabilă să recunoască specific un anume aminoacid activat de o enzimă specifică (zonă acceptoare).

— o zonă care să asigure atașarea, nespecifică, la ribozomi.

9.91 ANTICODON: secvență de trei nucleotizi în ARN-s, complementară unui codon din ARN-m. Interacțiunea între anticodon și codon asigură atașarea aminoacidului purtat de ARN-s, în locul dictat de mesajul din ARN-m. // — Sin. *Nodoc* (cuvînt obținut prin inversarea literelor din cuvîntul „codon").

Zona anticodonului și zona capabilă să recunoască aminoacidul specific, par a nu fi complet independente. Într-adevăr unele rezultate (H a y a s h i et al. 1966) sugerează că anticodonul intră și în componența zonei acceptoare, participînd astfel și la recunoașterea aminoacidului activat. Acest dublu rol al anticodonului ar explica menținerea universalității codului, pe tot parcursul evoluției.

Avînd în vedere că ARN-s trebuie să funcționeze ca acceptor specific pentru fiecare din cei 20 aminoacizi codificați, este evident că în celulă trebuie să existe cel puțin 20 de tipuri diferite de ARN-s. Pe de altă parte, este cunoscut faptul că există 62 codoni cu sens, astfel că pentru recu-

Scanned with OKEN Scanner

noașterea lor ar fi necesare 62 tipuri diferite de ARN-s, care să posede anticodoni diferiți.

S-a demonstrat însă, că un anumit anticodon poate forma legături de hidrogen cu mai multe tipuri de codoni, care diferă între ei în privința celei de a 3-a baze. Așadar, în interacțiunea dintre codon și anticodon, legea complementarității bazelor acționează cu stricteţe numai pentru primele două baze din codon, în timp ce pentru ultima bază, corespondența este mult mai largă (tabelul 9.2). Acest fenomen, denumit de C r i c k (1966) „oscilare" (engl. wobble"), explică în parte degenerarea codului genetic și permite ca numărul tipurilor diferite de ARN-s să fie mai mic decît numărul total al codonilor utilizați.

T a b e l u l 9.2

CORESPONDENȚA ÎNTRE BAZELE DIN ANTICODONUL ARN-s ȘI BAZELE AFLATE ÎN POZIȚIA A 3-A ÎN CODONII ARN-m

după N i r e n b e r g et al., 1966)

Baza azotată din anticodonul ARN-s		Ultima bază azotată din codonul ARN-m
Baze uzuale	Uracil (U)	Adenină (A) Guanină (G)
	Citozină (C)	Guanină (G)
	Adenină (A)	Uracil (U)
	Guanină (G)	Citozină (C) Uracil (U)
Baze neuzuale	Inozină (I)	Uracil (U) Citozină (C) Adenină (A)
	Ribotimină (rT)	Adenină (A) Guanină (G)
	Pseudouridina (ψ)	Adenină (A) Guanină (G) Uracil (U)

Pe de altă parte însă, există rezultate care dovedesc existența mai multor tipuri de ARN-s pentru fiecare dintre

Scanned with OKEN Scanner

aminoacizi, tipuri care pot recunoaște codoni diferiți sau chiar aceiași codoni (S ö l l et al., 1966). Această multitudine de tipuri de ARN-s poate constitui un rezultat al evoluției, astfel că numărul total al fracțiunilor ARN-s ar putea fi diferit de la un organism la altul. Este posibil ca varietatea tipurilor de ARN-s să aibă un rol important în înlăturarea efectelor unor mutații, sau chiar în procesele de reglare a sintezei proteinelor.

Sinteza ARN-s are loc printr-un proces de transcripție al unor porțiuni specifice din ADN, care reprezintă cca 0,02% din totalul ADN celular. Bazele neuzuale, specifice compoziției ARN-s, apar ca modificații posttranscripționale, sub influența unor enzime specializate.

În concluzie, se poate spune că progresele recente în domeniul cunoașterii acidului ribonucleic-solubil, au deschis o perspectivă de o complexitate și o varietate, nebănuite pînă nu de mult, care justifică afirmația că *ARN-s reprezintă componentul de bază al aparatului de translație.*

c) Enzimele activatoare

Reacțiile prin care aminoacizii se leagă de tipurile de ARN-s specifice lor sînt catalizate de un grup de enzime denumite general aminoacil-ARN-s sintetaze.

> 9.92 AMINOACIL — ARN-S SINTETAZĂ: denumirea generală a enzimelor care, în prezența ATP ca furnizor de energie, catalizează reacția de „încărcare" a moleculelor de ARN-s cu aminoacizii corespunzători.

Cercetările au arătat că în celulă există un număr mare de asemenea enzime diferite, corespunzătoare fiecărui aminoacid (denumite corespunzător fenilalanil-ARN-s sintetază, leucil-ARN-s sintetază etc.) și chiar fiecărui tip diferit de ARN-s (C h u a n-T a o y u 1966).

III. Mecanismul procesului de translație

Încă în urmă cu cîțiva ani, s-a demonstrat că sinteza proteinelor are loc la nivelul ribozomilor, ca un proces de

Scanned with OKEN Scanner

creștere treptată a lanțului polipeptidic prin alipirea aminoacizilor unul cîte unul, începînd cu capătul care are liber grupul amino ($—NH_2$). S-a dovedit, de asemenea, că ordinea în care se înșiruie aminoacizii este determinată de secvența codonilor din molecula de ARN-mesager, care interacționează cu ribozomii, unindu-i sub formă de poliribozomi. În sfîrșit, s-a observat că aminoacizii sînt purtați la locul sintezei proteinelor de către ARN-solubil care, datorită legăturilor de hidrogen pe care le poate forma în zona anticodonului, poate recunoaște codonii din ARN-mesager, incluzînd astfel aminoacizii în lanțul polipeptidic în ordinea dictată de mesajul genetic.

În acest fel a luat naștere concepția actuală asupra procesului de translație ca interacțiune complexă între *ARN-mesager* ca purtător al informației transcrise, *ribozomi*, ca suport al reacțiilor de sinteză a lanțurilor polipeptidice și *ARN-solubil*, ca element de legătură între codonii ARN-m și aminoacizi.

Schematic procesul de translație poate fi împărțit în următoarele etape principale:

— activarea enzimatică a aminoacizilor din soluția citoplasmatică.

— formarea complexelor aminoacil-ARN-solubil.

— inițierea lanțului polipeptidic.

— creșterea lanțului polipeptidic, concomitent cu deplasarea ribozomilor de-a lungul moleculei de ARN-m, de la capătul 5′ către capătul 3′, prin adăugarea consecutivă a aminoacizilor purtați de ARN-s sub formă de aminoacil ARN-s.

— terminarea lanțului polipeptidic.

Bineînțeles aceste etape se desfășoară continuu; de-a lungul unei molecule de ARN-m găsindu-se mai mulți ribozomi, în diferite stadii ale sintezei lanțurilor polipeptidice, de la ribozomi care abia s-au atașat moleculei de ARN-m, pînă la ribozomi care părăsesc molecula la capătul opus. În același timp activarea aminoacizilor și formarea complexelor aminoacil-ARN-s se desfășoară continuu în citoplasma înconjurătoare.

9.93 ACTIVAREA AMINOACIZILOR: reacţie enzimatică prin care aminoacizii reacţionează cu enzimele caracteristice lor (aminoacil-ARN-s sintetaze) şi ATP (adenozin trifosfat), formînd un complex aminoacil-AMP-enzimă

$$aa + ATP + E \rightleftharpoons aa - AMP - E + PP$$

Acest proces, strict specific, precede formarea complexelor aminoacil-ARN-s.

Complexele aminoacil-AMP-enzimă pot fi recunoscute specific de tipurile de ARN-s caracteristice fiecărui aminoacid, cu care formează complexe aminoacil-ARN-s.

$$aa - AMP - E + ARN\text{-}s \rightleftarrows aa - ARN\text{-}s + E + AMP$$

9.94 AMINOACIL-ARN-SOLUBIL (aa-ARN-s): denumire generală a complexului alcătuit dintr-un aminoacid şi o moleculă de ARN-solubil de un tip particular, corespunzător aminoacidului respectiv. În cazuri particulare acest complex este denumit după numele aminoacidului respectiv (de ex. fenilalanil-ARN-s, leucil-ARN-s etc.).

Reacţia de „încărcare" a tipurilor de ARN-s cu aminoacizii caracteristici lor, prin formarea de complexe aminoacil-ARN-s se desfăşoară cu o precizie remarcabilă, cazurile în care o moleculă de ARN-s reacţionează cu un alt aminoacid decît cel propriu ei, fiind mai rare decît 1 la 10^3—10^4 (B e r g 1961, B e r g m a n n et al., 1961 citaţi după W o e s e et al. 1966). În acest fel formarea complexelor aa-ARN-s, adevărate elemente ale unui dicţionar, cuprinzînd pe de o parte anticodonul iar pe de altă parte aminoacidul corespunzător, creează premisele traducerii mesajului cuprins în ARN-m, „Citirea" acestui mesaj se face însă cu participarea ribozomilor.

Rolul ribozomilor în sinteza proteinelor nu este încă pe deplin înţeles, însă se poate presupune că el constă în dirijarea interacţiunilor între ARN-mesager şi complexele aa-ARN-s. Potrivit rezultatelor experimentale acumulate pînă în prezent, ne putem reprezenta fiecare ribozom ca avînd două poziţii (locaşuri) care pot fi ocupate de mole-

Scanned with OKEN Scanner

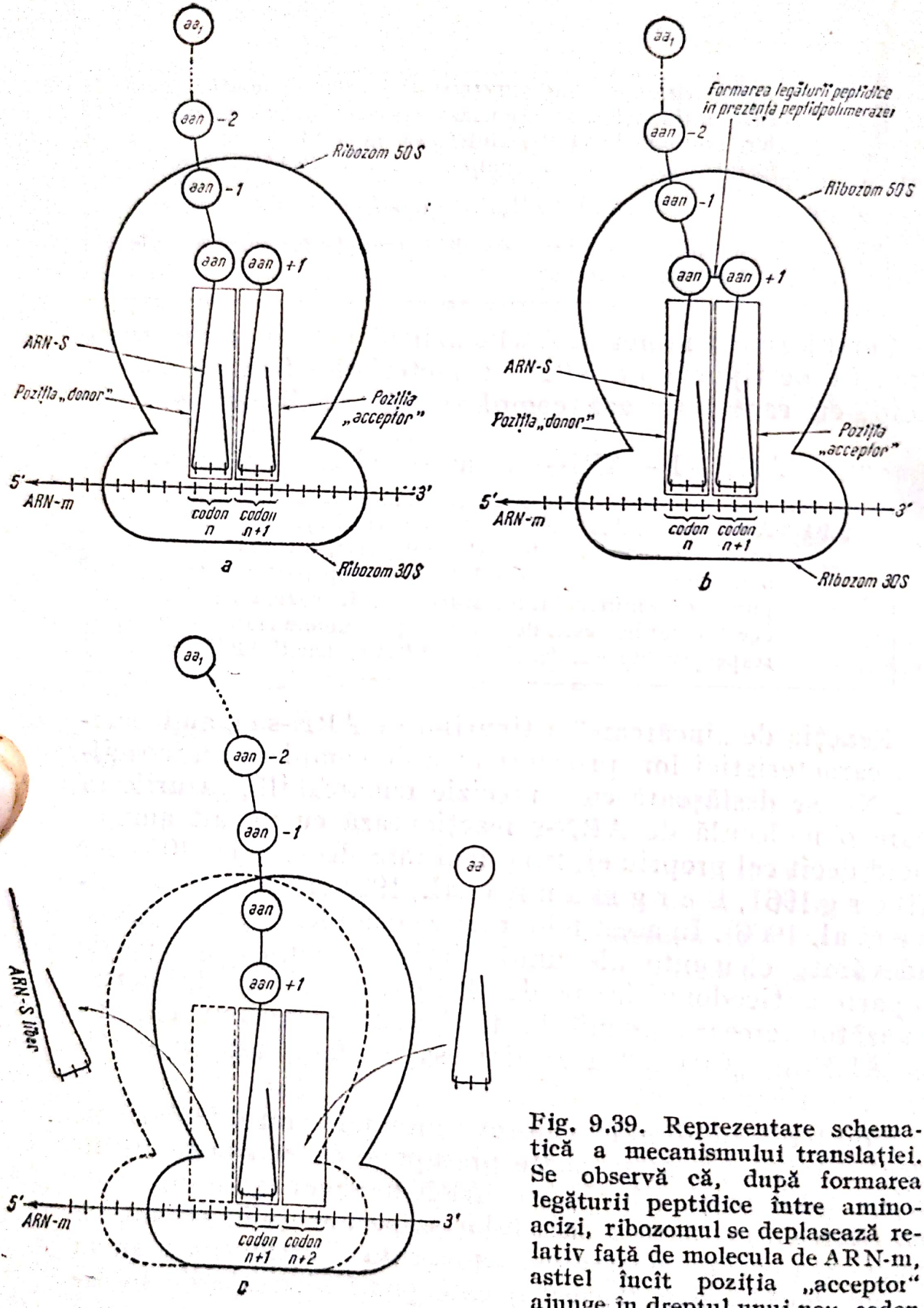


Fig. 9.39. Reprezentare schematică a mecanismului translației. Se observă că, după formarea legăturii peptidice între aminoacizi, ribozomul se deplasează relativ față de molecula de ARN-m, astfel încît poziția „acceptor" ajunge în dreptul unui nou codon

Scanned with OKEN Scanner

culele de ARN-s încărcate cu aminoacizi, și anume o *poziție „donor"* (engl. *donor site*) și o *poziție „acceptor"* (engl. *acceptor site*).

Fiecăruia dintre aceste două locașuri îi corespunde o porțiune a moleculei de ARN-mesager, care este asociată cu ribozomul, porțiune egală cu un codon, adică 3 nucleotizi (fig.9.39).

Complexele aa-ARN-s pot ocupa poziția „acceptor" a ribozomilor, fără să necesite prezența vreunei enzime, cu condiția ca anticodonul moleculei de ARN-s să corespundă codonului aflat în dreptul acestei poziții.

Ocuparea poziției „donor" însă, se face numai în prezența unei enzime (TF_1) și a GTP (guanozintrifosfat), și, în general, numai de către molecula de ARN-s care ocupase anterior poziția „acceptor". Trecerea dintr-o poziție în cealaltă poate avea loc numai după ce aminoacidul pe care molecula de ARN-s îl poartă nu mai are gruparea amino liberă, ci s-a legat, sub acțiunea enzimei peptidpolimerază, prin legătură peptidică, de carboxilul liber al lanțului polipeptidic sintetizat pînă în momentul respectiv.

Cu alte cuvinte, pentru a trece în poziția „donor" este necesar ca molecula de ARN-s să poarte, nu un singur aminoacid ci un întreg lanț polipeptidic, formînd astfel un complex peptidil-ARN-s.

De aceea poziția „donor" se mai numește și poziția „peptidil", spre deosebire de cea „acceptor" care mai este denumită poziție „aminoacil".

Trecerea ARN-s din poziția „acceptor" în poziția „donor" este însoțită de deplasarea ribozomului de-a lungul moleculei de ARN-mesager, astfel că, în dreptul poziției „acceptor" devenite libere, ajunge un nou codon. În acest fel poziția „donor" este întotdeauna ocupată de molecula de ARN-s legată de ultimul aminoacid al lanțului polipeptidic sintetizat pînă atunci, iar poziția „acceptor" este disponibilă pentru aminoacidul următor.

Acest model explică sinteza treptată a lanțului polipeptidic concomitent cu „citirea mesajului" prin deplasarea ribozomilor de-a lungul matriței ARN-mesager.

Scanned with OKEN Scanner

Este evident că, pentru inițierea sintezei lanțului polipeptidic trebuie să existe însă, un mecanism calitativ diferit. Acest mecanism trebuie să asigure, nu numai includerea în poziția „donor" a unei molecule de ARN-s purtînd un singur aminoacid (aminoacidul N-terminal), ci și recunoașterea cu deosebită precizie a codonului inițiator. Într-adevăr, avînd în vedere că nu există „virgule" între codoni, începerea citirii mesajului dintr-un punct greșit ar putea modifica tot sensul acestuia.

Datele experimentale obținute în ultimul timp (printre alții de către N a m u r a et al. 1967, E i s e n s t a d t et al, 1967 H i l l e et al. 1967) sugerează că inițierea sintezei are loc prin asamblarea unităților ribozomale în dreptul unor codoni inițiatori, în prezența ARN-s corespunzător acestor codoni.

Astfel, de exemplu, la *Escherichia coli*, subunitățile ribozomale 30 S asociate cu niște „factori de inițiere a sintezei" de natură încă necunoscută, capătă capacitatea de a interacționa specific cu codonii AUG sau GUG ai ARN-m și cu un tip particular de ARN-s, corespunzător acestor codoni, care poartă aminoacidul metionină în stare formilată (formil-metionil-ARN_F-s). Se pare că acest tip particular de ARN-s este folosit la *E.coli* pentru inițierea tuturor lanțurilor polipeptidice, avînd, probabil, capacitatea de a putea fi inclus direct în poziția „donor".

Complexul de inițiere astfel format, prin asocierea subunităților 30 S cu codonii inițiatori și cu complexul aminoacil-ARN-s corespunzător, este apoi capabil să atașeze și subunitățile ribozomale 50 S, formînd o unitate 70 S, legată de ARN-m și avînd aminoacidul N-terminal în poziția „donor", deci un ribozom, gata pentru continuarea sintezei lanțului polipeptidic.

La eucariote mecanismul inițierii lanțurilor polipeptidice este mai puțin cunoscut, însă este probabil că el nu diferă fundamental de cel de la *Escherichia*.

Într-adevăr, s-a observat în multe cazuri că moleculele de ARN-mesager nou sintetizate se asociază încă din nucleu (și chiar înainte ca transcripția să fie total terminată)

cu mici subunităţi ribozomale, şi numai apoi migrează în citoplasmă, unde are loc sinteza proteinelor.

Se pare însă că, la diferitele organisme, pot exista şi alţi codoni iniţiatori în afara celor care codifică formilmetionina, astfel că lanţurile polipeptidice sintetizate de alte organisme pot începe şi cu alţi aminoacizi (R i c h et al., 1966).

Terminarea unui lanţ polipeptidic poate fi determinată fie de terminarea matriţei ARN-mesager, fie de prezenţa înainte de capătul moleculei de ARN-m a unui codon nonsens. Dacă după un asemenea codon nonsens urmează un nou codon iniţiator, ribozomii, care continuă să se deplaseze de-a lungul moleculei de ARN-mesager, vor începe sinteza unui nou lanţ polipeptidic. Astfel, prezenţa codonilor nonsens urmaţi la o oarecare distanţă de codoni iniţiatori reprezintă sistemul de „punctuaţie", care permite sinteza mai multor lanţuri polipeptidice de către o singură moleculă de ARN-m; deci prezenţa mai multor gene într-un operon.

9.95 PUNCTUAŢIA CODULUI GENETIC: sistemul diferitelor succesiuni de nucleotizi (codoni tripletici specializaţi) care determină iniţierea sau terminarea sintezei lanţurilor polipeptidice.

Sistemul de punctuaţie separă din totalul informaţiei cuprinse într-un operon, informaţia corespunzătoare sintezei a diferite lanţuri polipeptidice independente. Avînd în vedere că prezenţa fiecăruia din aceste lanţuri polipeptidice poate avea efecte fenotipice diferite, se consideră că noţiunea clasică a genei corespunde porţiunilor din molecula de ADN, transcrise în porţiuni de ARN-m care servesc ca matriţă în sinteza unui lanţ polipeptidic determinat.

Aşadar, datorită sistemului de punctuaţie al codului genetic, un operon poate cuprinde informaţia corespunzătoare mai multor gene, translaţia porţiunilor corespunzătoare din molecula de ARN-mesager făcîndu-se în continuare de la un capăt la altul. Cu toate acestea, numărul moleculelor sintetizate din diferitele lanţuri polipeptidice este adesea inegal, şi de regulă, acest număr este cu atît mai mic cu cît gena respectivă se găseşte mai departe de începutul ope-

Scanned with OKEN Scanner

ronului. Acest fenomen, denumit modulaţie, se explică prin aceea că porţiunile din ARN-mesager situate mai aproape de capătul 5′ al acestuia au o mai mare probabilitate de a fi supuse procesului de translaţie decît cele aflate mai aproape de capătul terminal (3′) al acestei molecule.

9.96 MODULAŢIE (de la lat. *modulatus*, măsurat); fenomen prin care diferite porţiuni ale unei molecule de ARN-mesager, care codifică diferite lanţuri polipeptidice, sînt supuse procesului de translaţie cu frecvenţă deosebită, dependentă de poziţia porţiunii respective în moleculă.

Existenţa fenomenului de modulaţie este o dovadă a faptului că citirea mesajului din ARN-m se face într-o singură direcţie, începînd de la capătul 5′ al moleculei, demonstrînd astfel polaritatea procesului de translaţie. Modulaţia permite ca, prin modificările apărute prin mutaţii în sistemul de punctuaţie să se realizeze un echilibru fiziologic optim între numărul moleculelor din diferite lanţuri polipeptidice sintetizate sub controlul unui singur operon.

Desfăşurarea proceselor vitale necesită însă ca în diferite condiţii, cantităţile diferitelor proteine sintetizate de celulă să se poată modifica. Aceasta se realizează prin diferite mecanisme de control al expresiei genelor.

9.6. CONTROLUL EXPRESIEI GENELOR

1. Generalităţi

Este stabilit astăzi cu certitudine că în marea majoritate a cazurilor, informaţia necesară pentru sinteza tuturor tipurilor de proteine specifice unui organism, se găseşte codificată în moleculele de ADN, şi că această informaţie este menţinută cu mare fidelitate pe tot timpul vieţii celulelor. Cu toate acestea cantitatea şi chiar spectrul proteinelor sintetizate de celule variază foarte mult pe parcursul vieţii acestora.

Scanned with OKEN Scanner

La organismele pluricelulare, datorită mecanismului mitozei care asigură distribuirea exactă a materialului genetic reduplicat, toate celulele primesc, de regulă, un mesaj genetic identic. Cu toate acestea, celule și țesuturi specializate sintetizează uneori proteine, complet diferite.

Aceste fenomene presupun existența unor mecanisme de reglare a activității și sintezei diferitelor proteine specifice, mecanisme prin intermediul cărora se realizează un continuu control al expresiei genelor.

Am arătat, în subcap. 9.1, că manifestarea fenotipică a oricărei gene este, de regulă, legată, direct sau indirect, de activitatea unei enzime de natură proteică. De aici reiese că modificarea expresiei genelor poate să rezulte:

— fie ca urmare a modificării *activității* enzimelor existente în celulă, printr-un proces de inhibiție sau activare enzimatică;

— fie ca urmare a modificării *cantității* acestor enzime, prin reglarea sintezei lor.

Modificarea activității enzimelor are loc de obicei printr-un proces de control prin produsul final (feedback), care permite ca viteza de desfășurare a reacției chimice respective să fie reglată de însăși cantitatea produselor rezultate din reacție. În majoritatea cazurilor aceasta se obține printr-un proces de inhibiție a enzimei de către excesul de produs final, proces denumit retroinhibiție.

9.97 RETROINHIBIȚIE (de la lat. *retro*, înapoi și *inhibere*, a împiedica), blocarea activității catalitice a unei enzime, în urma interacțiunii cu produsul final al reacției catalizate de aceasta. // — Sin. *Inhibiție prin feedback*.

Retroinhibiția se realizează de obicei printr-un efect alosteric, adică printr-o modificare reversibilă în conformația spațială a moleculei enzimei, provocată de interacțiunea cu produsul final al reacției.

Asemănător este procesul, semnalat în multe cazuri, de *activare a enzimelor în prezența substratului specific*, care se realizează la enzimele formate din mai multe subunități

Scanned with OKEN Scanner

prin modificarea stării de agregare, ca urmare a interacțiunii cu substratul.

Atît în cazul retroinhibiției cît și în cazul activării prin substrat, activitatea genelor nu este afectată, celula sintetizînd în continuare aceleași cantități de enzime. Aceste enzime își modifică însă activitatea catalitică, modificînd astfel și manifestarea fenotipică a genei respective, în funcție de condițiile de mediu. Așadar, în aceste cazuri, controlul expresiei genelor se face la nivelul *activității enzimatice*.

În multe cazuri însă are loc o reglare a însăși *activității genelor*, astfel încît celula produce cantități diferite din diferitele proteine, sau produce chiar sortimente diferite de proteine, fie în funcție direct de condițiile de mediu, fie potrivit unui „program" genetic, potrivit căruia se desfășoară ciclul vital al organismului, sau diferențierea celulelor acestuia.

Controlul sintezei proteinelor este așadar de două tipuri principale care pot fi denumite: control adaptiv și control programat.

9.98 CONTROL ADAPTIV AL SINTEZEI PROTEINELOR: sistem de control al activității genelor, care tinde să adapteze aparatul enzimatic al celulei la condițiile de mediu întîlnite la un moment dat, ceea ce se realizează prin inducerea sintezei enzimelor necesare și represia sintezei celor inutile căilor metabolice corespunzătoare condițiilor respective de mediu. // — Sin. *Adaptare enzimatică*.

Într-adevăr, se cunoaște de multă vreme că, de exemplu, la bacterii, unele enzime nu sînt sintetizate decît în prezența substratului lor specific. Astfel, la *Escherichia coli* genele din operonul *Lac* nu sînt active și deci nu produc cele trei enzime necesare în metabolismul lactozei, decît în prezența acesteia. Asemenea enzime au fost denumite adaptive, spre deosebire de enzimele sintetizate în cantitate aproape constantă tot timpul vieții, care sînt denumite constitutive.

Scanned with OKEN Scanner

9.99 ENZIME (PROTEINE) ADAPTIVE: enzime sau proteine a căror cantitate în celulă variază considerabil în funcție de prezența sau absența în mediu a unor substanțe specifice. // — Sin. *Enzime inductibile sau represibile.*

9.100 ENZIME (PROTEINE) CONSTITUTIVE: enzime sau proteine a căror cantitate în celulă rămîne aproape constantă, nefiind simțitor influențată de condițiile de nutriție.

Trebuie subliniat că informația genetică necesară pentru sinteza enzimelor inductibile este prezentă în toate celulele (inclusiv cele care nu sintetizează aceste enzime) dar această informație este folosită numai atunci cînd celula are nevoie de enzima respectivă. Mediul nu face, așadar, decît să determine folosirea unor părți din mesajul genetic, pînă atunci neutilizate.

Spre deosebire de controlul adaptiv, controlul programat este numai indirect dependent de condițiile de mediu, el determinînd modificări în utilizarea diferitelor părți din mesajul genetic sub influența unor cauze interne, ele însele determinate genetic.

9.101 CONTROL PROGRAMAT AL SINTEZEI PROTEINELOR: sistem de control al activității genelor, care acționează potrivit informației ereditare a organismului și numai indirect dependent de mediu, determinînd schimbarea spectrului proteinelor produse în diferite faze ale ciclului vital, sau diferențierea celulelor la organismele superioare.

Un control programat al sintezei proteinelor se întîlnește chiar la unele din cele mai simple organisme, la virusuri, la care se constată adeseori o eșalonare în sinteza diferitelor proteine necesare parcurgerii ciclului lor vital. Cu alte cuvinte, deși informația pentru toate proteinele se găsește în aceeași moleculă de ADN, sinteza lor are loc într-o succesiune cronologică strictă, corespunzătoare parcurgerii diferitelor etape ale ciclului fagic.

Cu cît avem de-a face cu organisme mai evoluate, cu atît aspectele controlului programat al sintezei proteinelor devin mai complexe. La organismele pluricelulare, un sis-

Scanned with OKEN Scanner

tem de control programat al sintezei proteinelor asigură diferenţierea celulelor, permiţînd unor celule identice genetic să sintetizeze proteine total diferite şi să îndeplinească astfel funcţii diferite.

Trebuie subliniat că, şi în acest caz, în ciuda specializării uneori foarte accentuate a celulelor, ele continuă să posede aceeaşi informaţie genetică integrală, ca şi zigotul din care provin, fapt demonstrat nu numai de constanţa cromozomilor din celulă, dar şi de numeroase experienţe de regenerare, în care, pornindu-se de la celule relativ specializate, s-a reuşit reproducerea întregului organism.

II. Mecanismul general al controlului sintezei proteinelor

Celulele moştenesc, prin procesul de reduplicare a ADN, informaţia cuprinsă în acesta, privitor la capacitatea de a produce anumite cantităţi maxime dintr-un mare număr de proteine specifice, necesare pe tot parcursul ciclului vital. Faptul că nu toate proteinele sînt sintetizate în permanenţă în această cantitate maximă, ca şi faptul că în diferite condiţii şi etape ale ciclului vital sînt utilizate numai anumite părţi din mesajul genetic, presupune existenţa unui mecanism de „inactivare", de *represie*, totală sau parţială, a activităţii anumitor gene, în funcţie de necesităţile momentane, sau de un program prestabilit.

S-a presupus deci, că fiecare celulă este capabilă să sintetizeze, în mod normal sau sub acţiunea unui anumit impuls exterior, anumite substanţe capabile să blocheze activitatea unor gene, adică să oprească sinteza unei anumite proteine. Aceste substanţe au fost denumite represori sau frenatori.

9.102 REPRESOR (de la lat. *repressus*, oprit): substanţă (probabil de natură proteică) sintetizată de celule şi capabilă ca, atunci cînd se găseşte în formă activă, să împiedice sinteza uneia sau mai multor proteine specifice, blocînd activitatea uneia sau mai multor gene. // — Sin. *Frenator*.

Este probabil că în celule există un număr mare de represori diferiţi, foarte specializaţi, care permit inactivarea diferenţiată a diferitelor gene şi grupuri de gene.

Scanned with OKEN Scanner

355 Caracteristică represorilor este capacitatea lor de a interacționa cu diferiți compuși cu moleculă mai mică și de a-și modifica prin aceasta însușirea lor de represie a genelor. Asemenea substanțe capabile să modifice efectul de represie al genelor exercitat de un represor, se numesc în general efectori, sau sînt denumite potrivit acțiunii lor, inductori sau corepresori.

9.103 EFECTOR (de la lat. *efficere*, a duce la bun sfîrșit): substanțe chimice, de obicei cu greutate moleculară redusă, capabile să modifice efectul de represie, exercitat de un represor asupra sintezei unor proteine specifice.

9.104 INDUCTOR (de la lat. *inducere*, a introduce): substanță chimică, capabilă să anihileze efectul de represie exercitat de un represor, asupra sintezei unei proteine, ceea ce are ca rezultat inducerea sintezei proteinei respective. // — Sin. *Derepresor*. // — Sin. *Efector negativ de represie*.

9.105 COREPRESOR (de la lat. *cum*, împreună și *repressus*, oprit) substanță chimică, capabilă să intensifice efectul de represie exercitat de un represor asupra sintezei unei proteine.. // — Sin. *Cofrenator*. // — Sin. *Efector pozitiv de represie*.

În procesele de control adaptiv, rolul de inductor îl joacă de obicei însuși substratul reacției sau lanțului de reacții catalizate de enzima indusă. Astfel, de exemplu, pentru genele din operonul *Lac*, care asigură sinteza a trei enzime necesare în metabolismul lactozei, rolul de inductor îl joacă însăși lactoza. Asemănător, rolul de corepresor îl poate juca produsul final al reacției catalizate, așa cum se întîmplă în cazul enzimei triptofan-sintetaza, a cărei sinteză este oprită în prezența unor mici cantități de triptofan.

În acest fel se asigură sinteza enzimelor respective numai atunci cînd celula are nevoie de ele, fie pentru descompunerea unui substrat specific (cazul lactozei), fie pentru asigurarea unui compus care lipsește în celulă (cazul triptofanului).

În procesele de control programat natura efectorilor trebuie să fie, bineînțeles, cu totul diferită. Numeroase cer-

Scanned with OKEN Scanner

cetări dovedesc că, la organismele superioare, un rol de efector îl pot juca hormonii.

9.106 HORMON (de la grec. *hormaein*, a excita): substanțe produse de unele celule ale organismului (glande cu secreție internă) și transportate de fluidele corpului către alte celule cărora le influențează activitatea, acționînd, probabil, ca efectori în sinteza anumitor proteine specifice.

J. B o n n e r (1965) a făcut o convingătoare trecere în revistă a cercetărilor care dovedesc rolul de efector al hormonilor, demonstrînd că activitatea fiziologică a acestora constă în activarea genelor aflate pînă atunci în stare de represie. Astfel, de exemplu, s-a stabilit că acțiunea cortizonului, oestrogenului, testosteronului, insulinei etc., constă în activarea sintezei unor proteine specifice. În majoritatea cazurilor s-a putut dovedi că activitatea hormonilor este inhibată în prezența antibioticelor (actinomicin D, puromicin) care frînează vreuna din etapele sintezei proteinelor.

Mai mult, la insecte s-a putut urmări efectul unui hormon (ecdizonul, care produce năpîrlirea larvelor la trecerea de la un stadiu la altul) direct la nivelul genei, observîndu-se apariția de noi puff-uri pe cromozomii uriași (E d s t r o m et al. 1962 citat după B o n n e r 1965) și s-a putut izola ARN-mesager apărut în urma tratamentului cu hormon, demonstrîndu-se că el posedă informația necesară sintezei unor fermenți specifici (S e k e r i s et al., 1964 citat după B o n n e r 1965).

Derepresia genelor poate fi provocată și de alte substanțe. Astfel, există indicații că substanțele cancerigene acționează pe calea schimbării tabloului normal al represiei genelor, prin activarea genelor care controlează sinteza fermenților necesari unei diviziuni rapide, gene care, în țesuturile normale, se găsesc în stare de represie.

Pînă nu de mult se considera că acest tip de *control negativ*, prin care reglarea sintezei proteinelor se face prin modificarea stării de represie a genelor, este unicul mecanism folosit de celule. De curînd însă s-au descris și cazuri de *con-*

trol pozitiv, în care funcţionarea genelor necesită prezenţa unui *activator*, fără de care ele rămîn inactive (S h e p p a n d et al. 1966).

O problemă încă mult controversată rămîne aceea a modului în care acţionează represorul pentru a inhiba acţiunea genei.

Într-adevăr, după cum se ştie, dirijarea sintezei proteinelor de către gene se face prin mai multe etape intermediare, care constituie procesele de transcripţie şi translaţie, astfel că teoretic este posibil ca expresia genelor să fie controlată la nivelul oricăreia dintre aceste etape. Într-adevăr, datele acumulate pînă în prezent par să semnaleze existenţa unor procese de control, atît la nivelul transcripţiei, cît şi la nivelul translaţiei, astfel încît o prezentare a problemei reglării sintezei proteinelor nu se poate face decît analizînd ambele posibilităţi.

III. Controlul sintezei proteinelor la nivelul transcripţiei

Avînd în vedere că sinteza proteinelor necesită prezenţa moleculelor de ARN-mesager ca matriţe şi cunoscînd că durata de folosire a unei molecule de ARN-mesager este limitată, este evident că una din posibilităţile de reglare a sintezei proteinelor constă în controlul cantităţii de ARN-m sintetizat la nivelul diferitelor gene, adică în controlul procesului de transcripţie.

Cel mai cunoscut model, care presupune existenţa controlului asupra sintezei proteinelor la nivelul transcrierii mesajului genetic din ADN în ARN-mesager, este modelul propus de J a c o b şi M o n o d în 1961.

Modelul lui Jacob şi Monod presupune că represorii, sintetizaţi sub controlul unor gene speciale (denumite gene reglatoare), sînt capabili să interacţioneze cu porţiuni specifice ale moleculelor de ADN, situate la începutul fiecărui operon, (denumite operatori), împiedecînd în acest fel transcrierea mesajelor conţinute în operonii respectivi (fig. 9.40).

Elementul caracteristic al modelului îl constituie deci presupunerea asupra existenţei „genelor operatoare" considerate ca segmente ale moleculelor de ADN care controlează

Scanned with OKEN Scanner

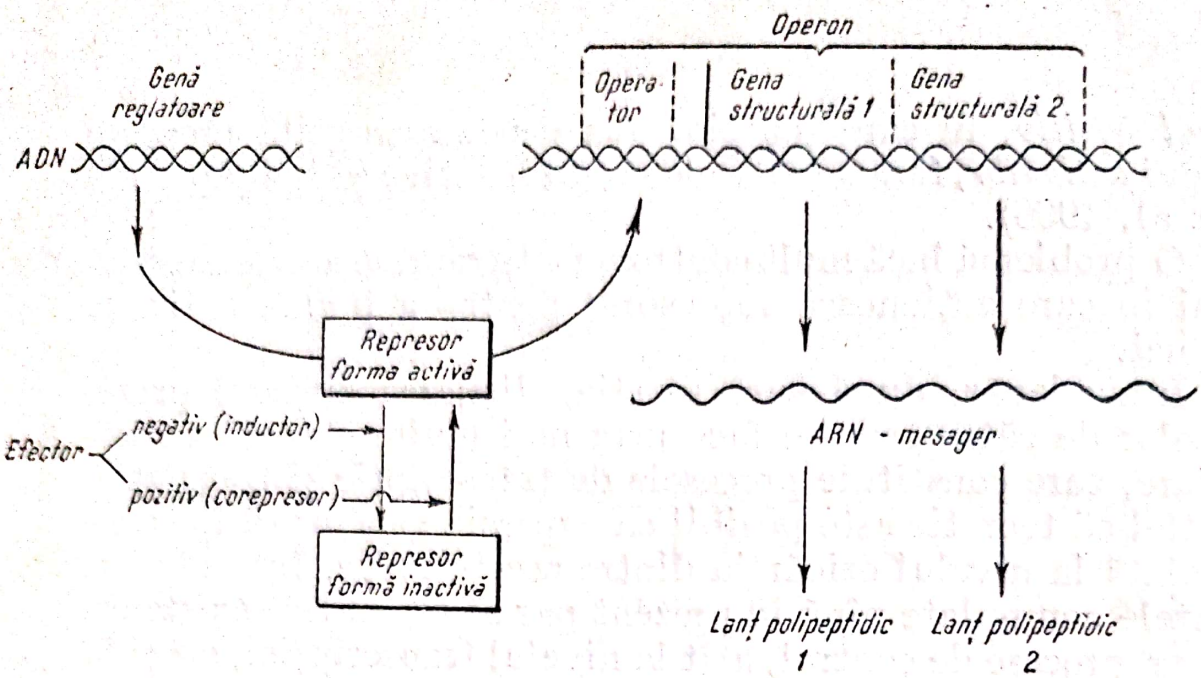


Fig. 9.40. Schema modelului Jacob-Monod asupra controlului sintezei proteinelor la nivelul transcripției

inițierea sintezei diferitelor mesaje specifice, prin intermediul interacțiunii lor cu represorii.

9.107 OPERATOR: — în sens general: element genetic capabil să interacționeze cu un represor specific, controlînd în acest fel activitatea uneia sau mai multor gene alăturate. // — în termenii modelului Jacob-Monod: segment al moleculei de ADN situat la începutul unui operon, a cărui activitate o controlează, prin intermediul interacțiunii sale cu un represor specific. // — Sin. *Genă operatoare*.

În acest fel modelul postulează existența a trei tipuri diferite de gene:

— gene structurale, care cuprind informația necesară sintezei proteinelor celulei,

— gene reglatoare, care răspund de sinteza represorilor specifici și

— gene operatoare, capabile să interacționeze cu acești represori controlînd activitatea genelor structurale.

9.108 GENE STRUCTURALE: segmente ale moleculei de ADN care cuprind informația necesară determinării secvenței aminoacizilor în proteinele sintetizate de celulă.

9.109 GENE REGLATOARE: segmente ale moleculei de ADN, care cuprind informaţia necesară sintezei represorilor specifici ce controlează activitatea genelor structurale.

Modelul lui J a c o b şi M o n o d se bazează pe studiile efectuate la *Escherichia coli*, îndeosebi asupra operonului *Lac*, care răspunde de sinteza unor enzime necesare în metabolizarea lactozei. Concepţia asupra reglării la nivelul transcripţiei a apărut ca urmare a studiilor întreprinse la numeroase mutante care prezentau schimbări în sistemul de reglare al enzimelor respective. Într-adevăr în timpul studiilor s-au putut izola mutante capabile să sintetizeze aceste enzime în cantităţi mari, chiar atunci cînd în mediu nu era prezent inductorul obişnuit lactoza. Asemenea mutante, denumite constitutive, s-au dovedit a fi de două tipuri distincte, localizate diferit şi anume:

1) mutante (denumite i^-) ale unei gene localizate la o oarecare distanţă de genele structurale respective şi capabile să acţioneze asupra acestora prin intermediul citoplasmei, deci chiar dacă acestea se găsesc într-un cromozom diferit (în poziţie *trans*). Aceste mutante au fost interpretate ca afectînd gena reglatoare a operonului *Lac* şi determinînd sinteza unui represor modificat, incapabil de a mai inhiba transcripţia operonului.

2) mutante (denumite O_c) ale unei gene localizate la unul din capetele operonului, în imediata vecinătate a genelor structurale controlate, şi capabile să acţioneze numai direct, adică numai cînd se găseşte în acelaşi cromozom cu respectivele gene structurale (în poziţie *cis*). Aceste mutante au fost interpretate ca afectînd gena operatoare, prin schimbarea afinităţii acesteia faţă de represor, ceea ce face imposibilă inhibarea genelor.

Cu toate că modelul lui J a c o b şi M o n o d prezintă avantaje în explicarea multora din fenomenele de reglare a sintezei proteinelor, observate îndeosebi la bacterii, în ultimul timp s-au acumulat şi date care pot fi explicate cu greu prin acest model. Este vorba în primul rînd de fenomenele de reglare adaptivă observate în absenţa proceselor de trans-

Scanned with OKEN Scanner

cripție, în celule cum sînt reticulocitele mamiferelor, în care sinteza proteinelor hemoglobinei are loc la nivele diferite, în funcție de cantitatea de fier și de grupare hemo disponibile în mediu, deși în aceste celule ARN-mesager are o viață lungă, fiind existent în cantități practic constante. Ca urmare a acumulării a numeroase rezultate de acest tip, în ultimul timp se răspîndește tot mai mult concepția că procesele de control adaptiv se petrec nu numai la nivelul transcripției, ci și la nivelul translației.

Există însă părerea că, spre deosebire de controlul adaptiv, o parte importantă a proceselor de control programat, îndeosebi la organismele eucariote, se petrece la nivelul transcripției, prin intermediul acțiunii represoare a histonelor asociate cu ADN-ul în cromozomi.

Represia genelor în prezența histonelor a fost observată de numeroși cercetători. Se pare că, în cromozomii organismelor eucariote, ADN se găsește în parte asociat cu histone, sub formă de nucleohistone, și în parte neasociat cu acestea.

9.110 HISTONE (de la grec. *histos*, țesut): proteine bazice, cu un conținut ridicat de lizină și arginină, identificate pînă în prezent numai în cromatina organismelor care prezintă diferențiere celulară. Se consideră că histonele joacă rol de represor, împiedicînd transcripția unor porțiuni ale cromozomilor și permițînd astfel diferențierea celulară.

Bonner (1965) prezintă date convingătoare care dovedesc că, cel puțin *in vitro*, ADN-ul din nucleohistone nu poate servi ca matriță pentru sinteza ARN-mesager, spre deosebire de ADN-ul neasociat cu histonele, care este folosit intens în sinteza ARN-m. Mai mult, cercetările aceluiași autor au dovedit că îndepărtarea histonelor din cromatină, prin deproteinizare, duce la schimbarea spectrului proteinelor sintetizate, ceea ce presupune derepresia genelor anterior asociate cu histonele.

Gifford și Tepper (citați după Bonner 1965) au arătat că, sub influența hormonilor înfloririi, în mugurii florali are loc o micșorare a conținutului de histone, urmată de o sinteză activă a ARN și, ca urmare, de o sinteză intensă

Scanned with OKEN Scanner

a unor noi proteine. Aceste date sugerează de asemenea că hormonul înfloririi modifică starea de represie a unor părți ale ADN de către histone, ceea ce permite diferențierea celulară.

Este dificil de înțeles deocamdată în ce mod pot histonele „recunoaște" porțiunile de ADN care trebuie să se afle la un moment dat în stare de represie, de cele care trebuie să rămînă active. Se sugerează, însă (C l i n e și B o c k 1966), că această recunoaștere nu poate fi prea precisă, exercitîndu-se nu la nivelul fiecărei gene, ci la nivelul unor porțiuni majore ale cromozomului. Așadar controlul programat al transcripției prin atașarea la ADN a histonelor (și/sau a altor substanțe cu rol de represor) este considerat un proces de control relativ nespecific.

Desfășurarea procesului de transcripție necesită prezența enzimelor specifice din grupa ARN-polimerazelor, ADN-dependente. Este evident deci, că un anumit control al transcripției poate fi exercitat prin intermediul acestor enzime.

Controlul transcripției prin ARN-polimeraza ADN-dependentă nu poate reprezenta, însă, decît o formă de control relativ nespecifică.

Un control și mai nespecific îl constituie *represia generală a transcripției în prezența ARN-s liber*. Acest proces asigură încetarea procesului de transcripție în condiții de înfometare ale celulei, cînd moleculele de ARN-s nu se pot asocia cu aminoacizii respectivi.

În sfîrșit, este evident că transcrierea unei noi molecule de ARN-m este posibilă numai după ce molecula sintetizată anterior părăsește matrița de ADN după care a fost copiată. Date recente demonstrează că desfacerea complexului ADN-ARN-m, care constituie condiția continuării transcripției a noi molecule de ARN-m, este determinată de atașarea ribozomilor de molecula de ARN-mesager nou sintetizată, deci de desfășurarea procesului de translație.

În acest fel *desfășurarea în continuare a procesului de transcripție este controlată de desfășurarea procesului de translație*, ceea ce ridică deci problema controlului acestui din urmă proces.

Scanned with OKEN Scanner

Descoperirea proceselor de reglare în prezența unor cantități constante de ARN-m, ca și observația că desfășurarea procesului de transcripție este direct dependentă de viteza procesului de translație, au condus în ultimul timp la concepția că, o parte importantă a controlului sintezei proteinelor (și îndeosebi a controlului adaptiv) are loc la nivelul translației.

Numeroase mecanisme au fost presupuse pentru explicarea rezultatelor experimentale acumulate pînă în prezent. Cel mai interesant este însă, cel propus, printre alții, de C l i n e și B o c k (1966) care explică reglarea translației prin modificarea conformației lanțurilor polipeptidice în curs de sinteză, în urma interacțiunii cu alte proteine reglatoare (represori sau activatori), sau direct cu efectorii.

Controlul translației prin modificarea conformației lanțurilor polipeptidice în curs de sinteză se poate explica prin aceea că o asemenea modificare poate face continuarea sintezei lanțului imposibilă, sau, dimpotrivă, poate avantaja completarea sintezei.

Într-adevăr, se cunoaște că sinteza lanțurilor polipeptidice are loc prin adăugarea treptată a aminoacizilor la capătul cu carboxil liber al lanțului polipeptidic în creștere. Este de presupus că, pe măsura creșterii sale, lanțul polipeptidic se răsucește într-un mod caracteristic, începînd să-și capete structura secundară și terțiară dictată de secvența proprie a aminoacizilor. Este ușor de imaginat că această configurație a lanțului polipeptidic parțial sintetizat poate influența continuarea propriei sale sinteze, prin blocarea adăugării aminoacidului următor, prin blocarea enzimelor necesare pentru continuarea sintezei, prin împiedecarea mișcării relative a ribozomului față de ARN-mesager, sau prin alte mecanisme.

Reglarea sintezei proteinelor poate atunci rezulta prin interacțiunea lanțului polipeptidic în curs de sinteză cu alte proteine cu rol de represor sau activator, sau cu diferiți

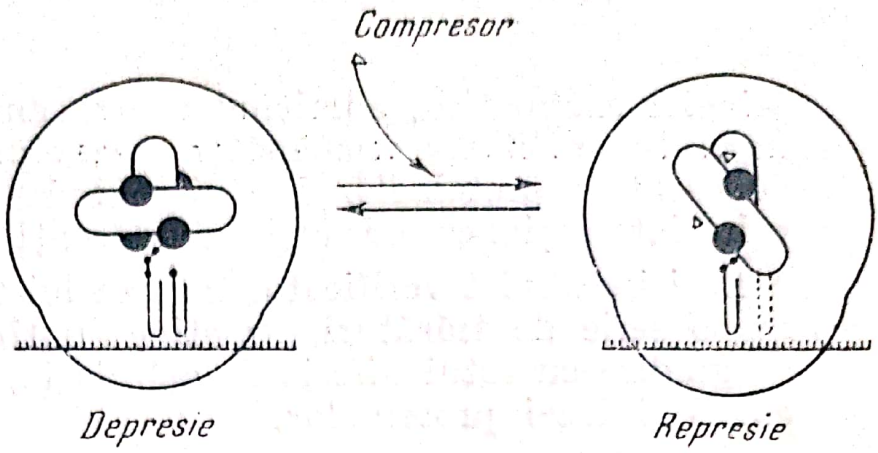


Fig. 9.41. Reprezentare schematică a controlului sintezei proteinelor la nivelul translației. Interacțiunea cu corepresorul (triunghiuri albe), modifică structura spațială a complexului format de lanțul polipeptidic în curs de sinteză și subunitățile reglatoare alosterice (cercuri negre), împiedicînd continuarea sintezei (după C l i n e și B o c k 1966)

efectori cu moleculă mică (inductori sau corepresori), capabili să modifice structura spațială a lanțului, astfel încît să blocheze sau să permită continuarea sintezei (fig. 9.41).

Potrivit acestui model nu mai este necesar să admitem în toate cazurile existența unor gene reglatoare speciale pentru fiecare operon în parte, care să producă represori cu afinitate strict specifică față de ADN-ul operatorilor. Efectul de represor îl pot manifesta proteine obișnuite, care pot îndeplini și alte roluri în celulă, după cum modificarea configurației spațiale a lanțului polipeptidic în curs de sinteză poate rezulta uneori fără intervenția unui represor, prin interacțiunea directă a lanțului polipeptidic, respectiv cu efectorii.

De asemenea, nu mai este necesar să admitem existența unor gene operatoare, capabile să interacționeze strict specific cu represorii, rolul de operator jucîndu-l pur și simplu, porțiunea inițială a primului lanț polipeptidic sintetizat de operonul respectiv.

Modelul de control translațional propus de C l i n e și B o c k face legătura între fenomenele de reglare a activității enzimelor prin retroinhibiție și controlul sintezei pro-

teinelor enzimatice, admiţînd pentru ambele fenomene un mecanism calitativ asemănător, bazat pe capacitatea bine cunoscută a proteinelor de a-şi schimba structura spaţială prin interacţiunea cu alţi componenţi celulari.

Deşi incomplet verificată, ipoteza lui C l i n e şi B o c k are o serie de trăsături atractive, putînd sugera un mod de gîndire cu totul diferit de cel clasic, în problemele reglării sintezei proteinelor.

Controlul procesului de translaţie poate fi reprezentat şi într-un mod asemănător modelului lui J a c o b şi M o n o d, presupunînd existenţa unei porţiuni cu rol de operator la începutul moleculei de ARN-mesager. Un asemenea model a fost propus, între alţii de R o t h et al. 1966, pentru a explica reglarea în cazul operonului *His* de la *Escherichia coli* care produce enzimele necesare sintezei aminoacidului histidină, şi este inhibat în prezenţa acestui aminoacid în mediu. Autorii sugerează că represia are loc la nivelul porţiunii iniţiale a ARN-m, prin ataşarea la aceasta a moleculelor de ARN-s încărcate cu histidină (histidil-ARN-s), care împiedică desfăşurarea în continuare a translaţiei.

Indiferent de mecanismul propus pentru explicarea proceselor de reglare a sintezei proteinelor, tot mai mulţi autori înclină să admită că această reglare, îndeosebi în cazul controlului adaptiv, are loc la nivelul translaţiei.

Există însă date care sugerează că procesele de control translaţional ar putea juca un rol important şi în controlul programat, adică în mecanismul diferenţierii celulare.

Controlul translaţiei prin restricţia codonilor utilizaţi de celulă a fost presupus iniţial pentru a explica încetarea sintezei proteinelor celulelor gazdă în momentul infecţiei cu unele virusuri. Într-adevăr, s-a constatat încă de mult că, după infecţia cu unele virusuri, deşi în celulă continuă să existe ADN-ul celulei gazdă şi ARN-mesager sintetizat de aceasta, sinteza proteinelor corespunzătoare încetează complet, în timp ce are loc numai sinteza proteinelor tipice virusurilor respective.

Scanned with OKEN Scanner

Pornind de la cunoaşterea existenţei unei puternice degenerări a codului genetic, S u e o k a et al. (1966) sugerează că acest fenomen de reglare ar putea fi datorat modificării unora din formele de ARN-s din celulă, care devin astfel incapabile de a mai recunoaşte unii din codonii utilizaţi frecvent de organismul gazdă. În acest fel translaţia nu poate avea loc decît pentru mesajele virusului, care nu conţin aceşti codoni, ci utilizează pentru aminoacizii corespunzători alţi codoni sinonimi.

Dacă această explicaţie este justă, atunci acelaşi mecanism ar putea servi şi pentru realizarea unui control programat al sintezei proteinelor, căci inactivarea la un moment dat a unor anumite tipuri de ARN-s ar face „intraductibile" unele din mesajele cuprinse în ARN-m, sinteza proteinelor continuîndu-se numai după matriţele ARN-m care nu conţin codonii respectivi.

Ipoteza este sprijinită de varietatea uneori inexplicabilă a tipurilor de ARN-s din celulă şi de constatarea că există o variaţie în structura ARN-s în diferite condiţii şi ţesuturi.

Acelaşi efect, de restricţie a codonilor utilizaţi de celulă în anumite perioade ale vieţii organismului, poate fi realizat prin variaţia conţinutului în diferite tipuri de aminoacil-ARN-s sintetază, enzime care, fiind de natură proteică, pot fi supuse ele însele unui alt proces de reglare.

V. Concluzii

Problema, deosebit de importantă, a controlului expresiei genelor se găseşte încă, după cum arăta F. C. C r i c k în 1966 „într-o stare destul de confuză". În contrast cu concepţia care se generalizase în urmă cu 4—5 ani, rezultatele experimentale recente sugerează existenţa mai multor mecanisme de reglare a sintezei proteinelor.

Este încă prea devreme pentru a ne putea reprezenta un tablou unitar al problemei controlului sintezei proteinelor. Este însă foarte probabil că, îndeosebi, la organismele mai evoluate, acest control se exercită la mai multe nivele şi pe mai multe căi. Este logic să presupunem că mecanismele

Scanned with OKEN Scanner

de reglare au constituit obiectul unei îndelungate și importante evoluții în istoria vieții pe pămînt, ele jucînd un rol important în diferențierea celulară și în adaptarea la condițiile de mediu.

Prezentînd cîteva din ipotezele care circulă în prezent în acest domeniu, am urmărit mai mult să atragem atenția cititorului asupra complexității problemei și să îi trezim interesul pentru urmărirea progreselor ce vor urma, fără îndoială, și în această direcție.

9.7. GENETICA MOLECULARĂ ȘI CEA CLASICĂ

Este neîndoielnic că genetica moleculară nu ar fi putut apare fără acea înțelegere generală a fenomenelor de ereditate și variabilitate, pe care a adus-o dezvoltarea geneticii clasice.

Pe de altă parte însă, progresele geneticii moleculare aruncă o lumină nouă asupra tuturor fenomenelor studiate de genetica clasică, permițînd o înțelegere mult mai profundă a fenomenelor. Deși marea majoritate a studiilor de genetică moleculară s-au efectuat la bacterii și virusuri, s-au acumulat deja suficiente date, care atestă marea generalitate, în întreaga lume vie, a fenomenelor descoperite. De aceea, interpretarea datelor geneticii clasice a organismelor superioare, prin prisma cunoștințelor actuale de genetică moleculară este nu numai justificată, ci și foarte necesară și de o perspectivă deosebită în dezvoltarea cercetărilor de genetică.

Dintre multiplele aspecte ale aplicării cunoștințelor moderne în explicarea fenomenelor genetice ne vom opri pe scurt numai la definirea genei și la bazele moleculare ale mutațiilor genice și ale recombinării.

1. Definirea genei

După cum s-a arătat anterior, toate variațiile genetice care au fost studiate la nivel biochimic s-au dovedit a fi

datorate unor modificări în structura sau cantitatea unei proteine cu rol enzimatic, sintetizate de celulă.

Această constatare a dus la formularea cunoscutei ipoteze *„o genă — o enzimă"*, care presupunea că fiecare genă răspunde de sinteza unei enzime specifice.

> 9.111 IPOTEZA O GENĂ — O ENZIMĂ: ipoteză, formulată de Beadle și Tatum în 1941, care presupune că fiecare genă controlează sinteza unei enzime.

Continuarea studiilor de biochimie a enzimelor a arătat că, în multe cazuri, o enzimă este o proteină complexă, formată din mai multe lanțuri polipeptidice diferite, aflate sub control genetic independent. De aceea, ipoteza o genă — o enzimă a trebuit să fie reformulată atribuindu-se fiecărei gene numai controlul unui lanț polipeptidic.

> 9.112 IPOTEZA O GENĂ — UN LANȚ POLIPEPTIDIC: ipoteză, potrivit căreia fiecare genă controlează sinteza unui anumit tip de lanț polipeptidic. Ipoteza a fost confirmată, însă numai pentru o parte din genele unui organism.

Descifrarea mecanismului sintezei proteinelor a permis să se înțeleagă în ce mod gena, identificată ca o porțiune din molecula de ADN, poate să determine, prin intermediul procesului de transcripție și translație, succesiunea aminoacizilor din lanțurile polipeptidice și deci, caracteristicile chimice și fizice ale proteinelor sintetizate.

Aprofundarea studiilor a dus, însă, la identificarea unor gene care nu acționează în acest mod, nedeterminînd structura primară a vreunui lanț polipeptidic. Este vorba în primul rînd de genele care controlează sinteza ARN-ribozomal și ARN-solubil, componenți implicați în sinteza proteinelor și în acest fel în determinarea caracterelor organismului, dar într-un mod cu totul diferit.

De asemenea, este probabil să existe porțiuni ale moleculei de ADN care nu sînt transcrise sub formă de ARN, ci joacă doar un rol în inițierea și, implicit, controlul transcripției. Asemenea porțiuni de ADN, de tipul pro-

Scanned with OKEN Scanner

motorilor sau eventual, al operatorilor, acționează, deci, în determinarea caracterelor ereditare ale organismului, dar pe o cale diferită de cele enunțate anterior. O definiție a genei trebuie să cuprindă toate aceste aspecte.

9.113 GENA (de la grec. *gennao*, a da naștere): în concepția geneticii moleculare — porțiune a moleculei de ADN (sau ARN-viral) care cuprinde, în secvența nucleotizilor săi, informația corespunzătoare unui anumit caracter ereditar. Această informație se referă la:
— determinarea, prin intermediul sintezei unei matrițe ARN-m, a succesiunii aminoacizilor dintr-un lanț polipeptidic,
— sinteza unui anumit tip de ARN-solubil sau ARN-ribozomal, sau (și)
— controlul activității altor gene.

Considerarea genei din punctul de vedere al rolului și structurii sale chimice prezintă avantajul de a clarifica noțiunile și de a face inutilă o foarte complexă terminologie, introdusă înaintea descoperirilor geneticii moleculare.

De exemplu, este evident că gena nu poate fi considerată, așa cum presupunea genetica clasică, drept o triplă unitate: de funcție, de mutație și de recombinare. Într-adevăr, dacă în îndeplinirea funcțiilor sale gena acționează ca un întreg, mutații ale acestei gene pot apare prin schimbarea oricăruia din cele cîteva mii de nucleotizi care o alcătuiesc. Așadar, poate exista un număr foarte mare de mutații ale unei aceleiași gene, unele cu efect asemănător, mutații care pot fi localizate diferit în interiorul genei. Recombinările pot apare, cu frecvență mai redusă, chiar în interiorul genei, schimbul între două molecule de ADN fiind posibil chiar la nivelul unei singure perechi de nucleotizi.

În acest fel se clarifică și terminologia introdusă în 1957 de către B e n z e r , care a propus termenii de muton, recon și cistron pentru a desemna unitățile de mutație respectiv de recombinare și de funcție ale genei.

9.114 MUTON: unitatea de mutație a genei; cea mai mică unitate a genei, care poate suferi mutații independente. Mutonul corespunde unui nucleotid din molecula de ADN.

369 Se poate spune că termenul de muton a devenit inutil o dată cu descifrarea structurii chimice a genei. Într-adevăr, astăzi se cunoaşte cu precizie că modificarea unui singur nucleotid poate schimba sensul codonului respectiv, producînd înlocuirea unui aminoacid şi deci, uneori, schimbarea proprietăţilor proteinei respective.

9.115 RECON: unitatea de recombinare a genei; cea mai mică unitate a genei, care poate fi separată prin crossing-over. Dimensiunea minimă a reconului corespunde dimensiunilor unui nucleotid din catena de ADN.

După cum se ştie frecvenţa recombinărilor scade cu cît scade şi distanţa dintre punctele recombinate. De aceea, avînd în vedere că numărul cazurilor studiate este întotdeauna limitat, obişnuit se obţin recombinări numai între puncte relativ îndepărtate. Experienţele lui H e n n i n g şi Y a n o f s k i , demonstrează însă că, la un număr foarte mare de cazuri studiate, se pot obţine recombinări chiar între doi nucleotizi vecini, astfel că termenul de recon devine şi el sinonim cu nucleotidul din ADN.

Identificarea celei mai mici unităţi a materialului genetic capabile să funcţioneze ca un întreg, pune probleme mai complexe. Într-adevăr, pînă în prezent numai cîteva caractere au putut fi descrise cu precizie la nivel biochimic, adică la nivelul cunoaşterii structurii primare a lanţurilor polipeptidice controlate de genele respective. În celelalte cazuri, pentru a se recunoaşte dacă două mutaţii localizate diferit afectează aceeaşi genă, adică aceeaşi funcţie biochimică, se utilizează testul complementarităţii denumit şi testul cis-trans.

9.116 TESTUL CIS-TRANS: metodă genetică folosită pentru determinarea alelismului funcţional, adică pentru a afla dacă două mutaţii, localizate apropiat, afectează aceeaşi genă sau gene diferite. Metoda se bazează pe faptul că un organism, care posedă două mutaţii diferite în poziţie *trans* (în cromozomi diferiţi), manifestă fenotip mutant dacă ambele mutaţii afectează aceeaşi genă, dar are fenotip normal dacă mutaţiile afectează gene diferite (fig. 9.42) // — Sin. *Testul complementarităţii.*

Scanned with OKEN Scanner

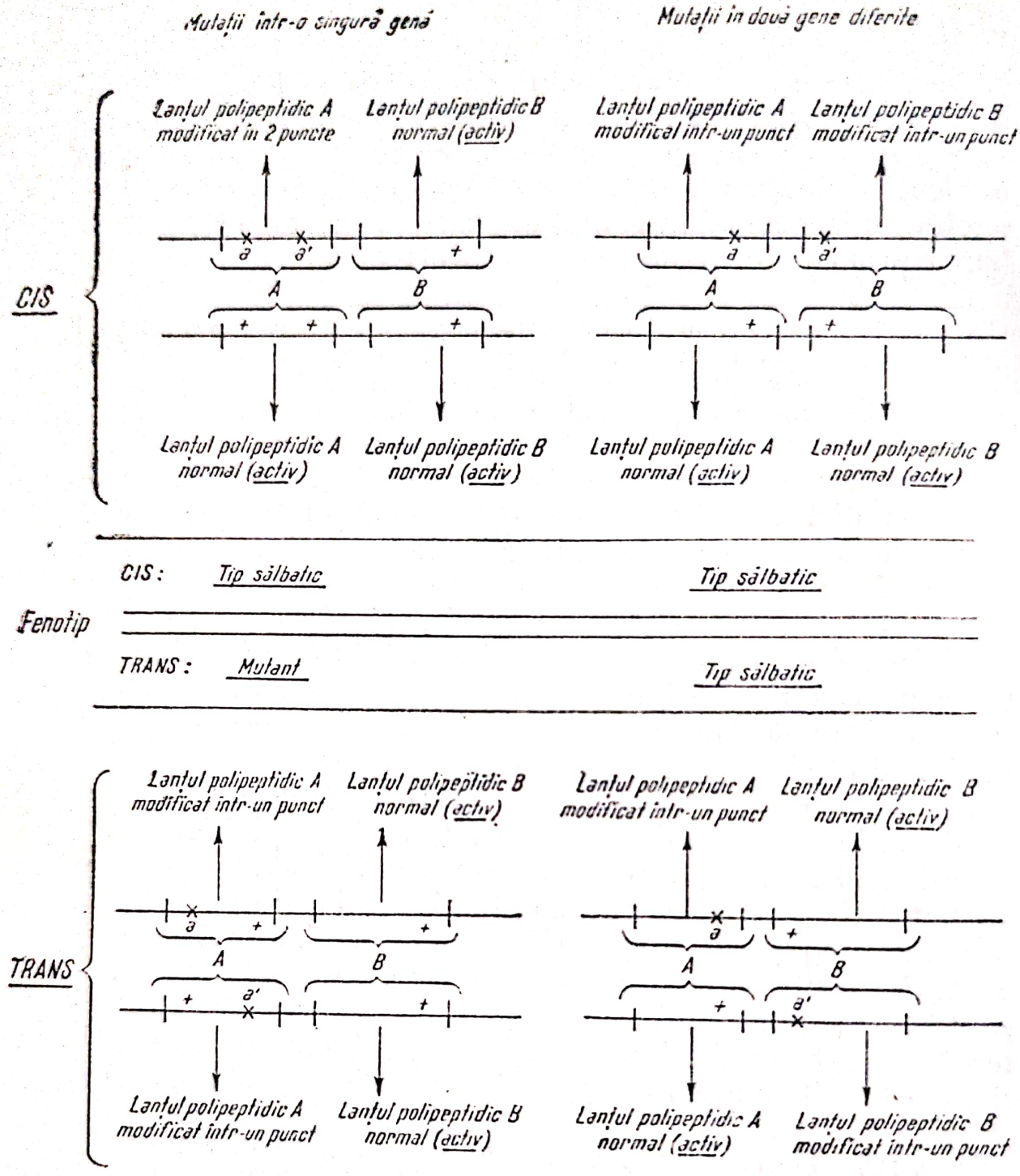


Fig. 9.42. Bazele teoretice ale testului cis-trans

Scanned with OKEN Scanner

371 Esența testului cis- trans poate fi ușor înțeleasă, cunoscînd că fiecare genă răspunde de sinteza unui anumit lanț polipeptidic. Dacă cele două mutații în poziție trans, afectează aceeași genă, atunci ambii cromozomi vor determina sinteza unor lanțuri polipeptidice defecte, rezultînd un fenotip mutant. Dimpotrivă, dacă cele două mutații afectează două gene diferite, atunci fiecare din cei doi cromozomi vor poseda cîte una din gene în stare de a sintetiza lanțul polipeptidic normal, astfel că, în urma unui fenomen de complementaritate, celula va poseda ambele lanțuri polipeptidice normale și deci fenotipul normal.

Cea mai mică unitate funcțională, care poate fi separată prin testul cis-trans a fost denumită de B e n z e r , cistron.

> 9.117 CISTRON: cea mai mică unitate a materialului genetic capabilă să funcționeze ca un întreg (prin determinarea structurii unui anumit lanț polipeptidic), identificată cu ajutorul testului cis-trans.

După cum se observă, definiția cistronului se suprapune în foarte mare măsură cu definiția modernă a genei.

Concepția după care cistronii ar fi subunități ale genei răspunzînd de sinteza unor lanțuri polipeptidice care alcătuiesc împreună proteina complexă de a cărei sinteză răspunde gena, nu poate fi general acceptată, căci este posibil ca o proteină complexă să fie alcătuită din lanțuri polipeptidice sintetizate sub controlul unor gene localizate diferit.

Tendința modernă pare a fi de a folosi tot mai mult termenul de genă, restrîngînd utilizarea termenului de cistron numai pentru cazurile cînd se urmărește a se sublinia că este vorba de gene care controlează structura primară a unui lanț polipeptidic și care au fost identificate prin testul cis-trans.

Înțelegerea noțiunii de genă din punctul de vedere al geneticii moleculare micșorează și utilitatea terminologiei complexe introduse după descoperirea, în deceniile trecute, a divizibilității genei, adică a așa-numitei structuri fine a

Scanned with OKEN Scanner

genei. Cunoscînd că gena este materializată printr-o porţiune determinată a moleculei de ADN, este uşor de înţeles că două mutaţii ale aceleiaşi gene pot apare prin schimbarea unor nucleotizi în porţiuni diferite ale genei. Mutantele rezultate vor diferi între ele prin gene ale aceleiaşi perechi de alele, dar într-o încrucişare între ele, vor putea apare recombinante cu fenotip sălbatic, ca urmare a crossing-overului intragenic. Asemenea gene alele care diferă între ele prin mutaţii apărute în locuri diferite ale genei, au fost denumite de diferiţi autori pseudoalele, heteroalele sau subalele.

9.118 PSEUDOALELE (de la grec. *pseudos*, fals şi *allelon*, un altul): gene care determină modificări ale aceleiaşi funcţii, aparţinînd deci unei aceleiaşi serii alelice funcţionale, dar care, deosebindu-se una de alta prin modificări ale ADN localizate diferit, pot prezenta fenomenul de recombinare. / / — Sin *Heteroalele* (de la grec. *heteros*, altul). / / — Sin. *Subalele*.

Avînd în vedere dimensiunile mari ale porţiunii de ADN corespunzătoare unei gene (cîteva mii de nucleotizi), este probabil că multe dintre genele cunoscute ca alelice în seriile de alele multiple, sînt rezultatul unor mutaţii localizate diferit înăuntrul genei. Asemenea alele multiple, sînt astfel, probabil, cel mai adesea pseudoalele, însă, din cauza distanţei foarte mici între sublocii respectivi, recombinările între aceştia sînt extrem de rare.

Mai rare sînt probabil genele cu adevărat alelice (eualele), care diferă între ele prin modificări survenite la nivelul aceluiaşi nucleotid, astfel că recombinările între ele sînt imposibile.

9.119 EUALELE (de la grec. *eu*, bun şi *allelon*, un altul): gene care produc efecte fenotipice diferite, dar care sînt rezultatul unor modificări survenite într-un acelaşi loc al moleculei de ADN, astfel că recombinările între ele sînt imposibile.

În concluzie, se poate spune că, potrivit structurii chimice complexe, de polimer, a ADN-ului din care este alcă-

Scanned with OKEN Scanner

tuită, gena este divizibilă într-un mare număr de subunități de mutație și de recombinare, corespunzătoare marelui număr de nucleotizi din care este formată. Din punct de vedere al funcției însă, gena constituie unitatea de bază care, prin controlul tipului și cantității proteinelor sintetizate de celulă, determină caracterele ereditare ale organismului.

11. Bazele moleculare ale mutațiilor genice

Transmiterea cu o remarcabilă fidelitate a informației genetice, în interiorul celulei, ca și de la o generație la alta, este asigurată, după cum s-a arătat, de legea chimică a complementarității bazelor azotate. Această lege chimică asigură obținerea unei molecule identice cu cea inițială în procesul reduplicării ADN, determină obținerea unei molecule de ARN-m perfect complementare catenei de ADN transcrise în procesul de transcripție și permite „recunoașterea" de către anticodonii moleculelor de ARN-s a codonilor din ARN-m, care dictează succesiunea aminoacizilor în proteine în procesul de translație.

Legea complementarității bazelor nu acționează, însă, întotdeauna fără greșeală. Cu o frecvență foarte redusă, în procesul transmiterii și utilizării informației ereditare pot apare perturbări, „zgomote", care fac ca informația inițială să fie modificată (fig. 9.43). Dacă greșelile apărute în procesele de transcripție și de translație duc temporar la sinteza unor proteine modificate fără a afecta mesajul genetic transmis din generație în generație, greșelile apărute în procesul de reduplicare sînt ereditare, avînd o importanță deosebită în evoluție.

Genetica moleculară explică mutațiile genice tocmai prin aceste *greșeli de reduplicare a moleculelor de ADN*. În general, aceste greșeli de reduplicare pot avea ca rezultat (fig. 9.44):

1) înlocuirea unei baze azotate cu o alta;
2) inversia unui grup de baze azotate;
3) suprimarea uneia sau mai multor baze azotate;
4) inserția uneia sau mai multor baze azotate.

Scanned with OKEN Scanner

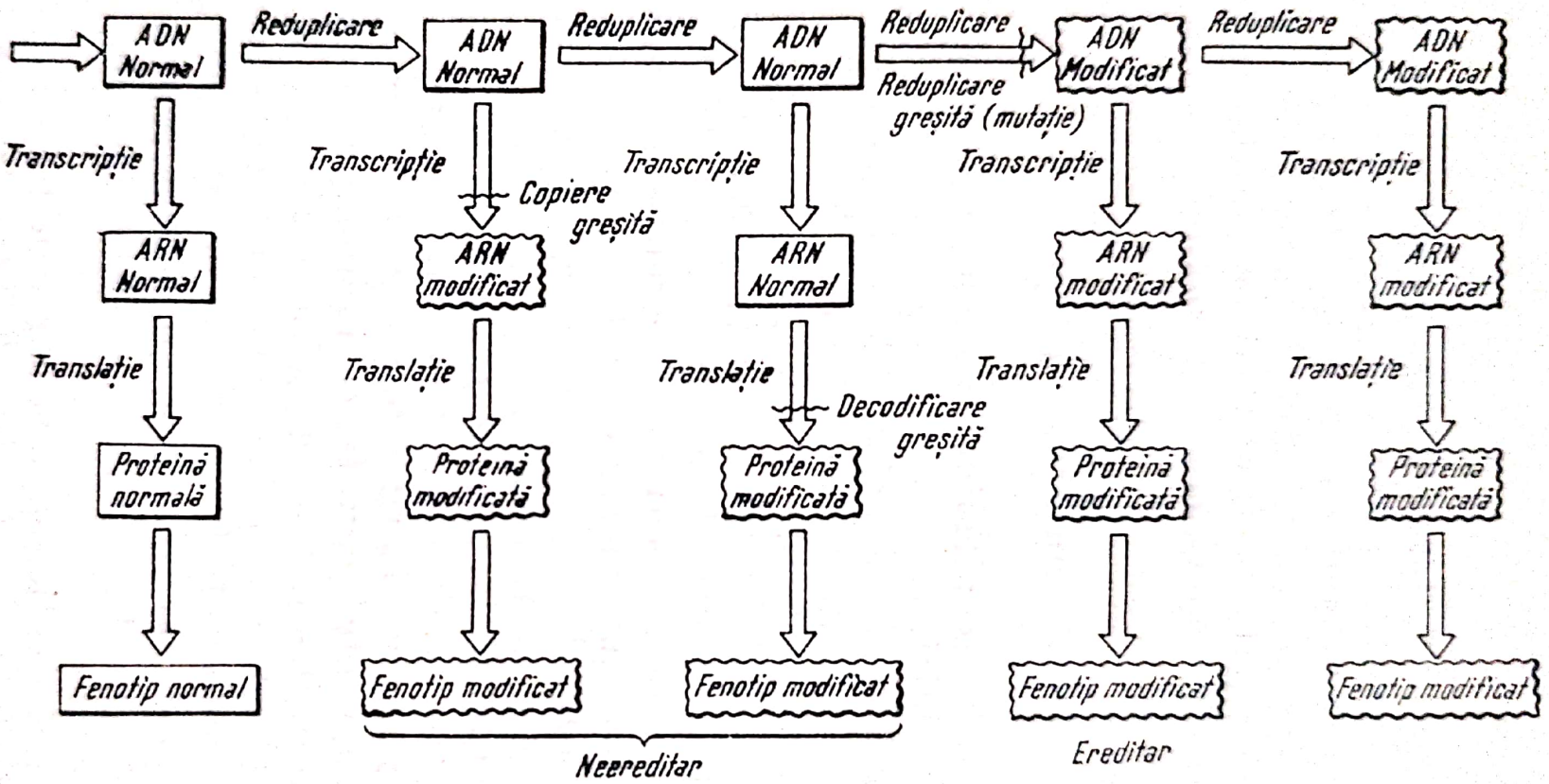


Fig. 9.43. Reprezentare schematică a tipurilor de „zgomote" care pot apare în transmiterea și utilizarea informației genetice

Scanned with OKEN Scanner

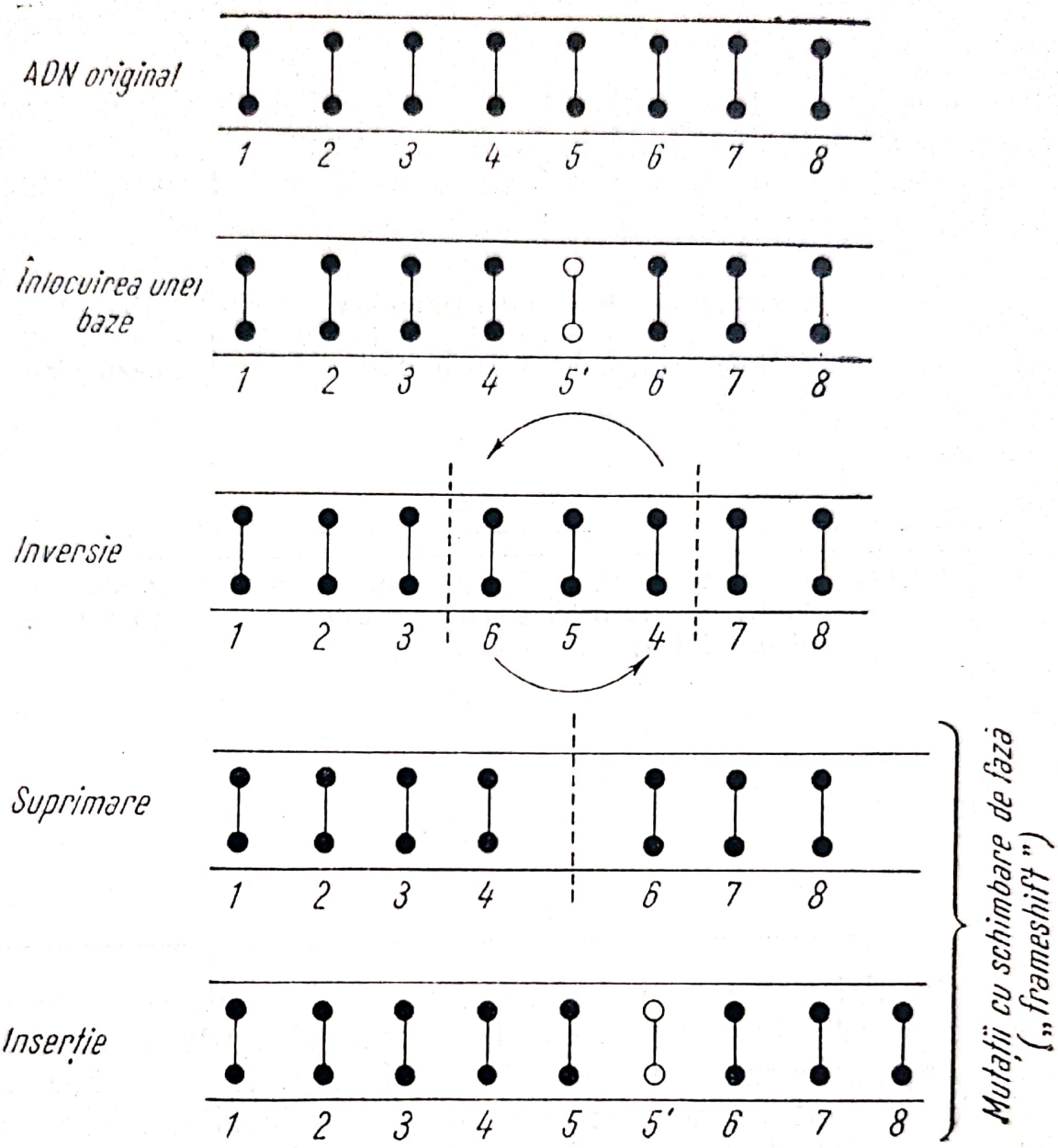


Fig. 9.44. Tipurile de mutații ale moleculei de ADN

1) *Înlocuirea bazelor azotate* pare să fie una din cauzele principale ale mutațiilor genice. Dacă în forma lor obișnuită bazele azotate se împerechează strict specific (Adenina cu Timina și Guanina cu Citozina), în anumite condiții, și îndeosebi sub influența unor factori mutageni, bazele azotate pot trece în forme tautomere rare, sau se pot modifica (prin dezaminare, ionizare etc.) de așa natură încît să formeze ușor legături de hidrogen cu alte baze decît de obicei. Aceasta face ca, în urma reduplicării, să

Scanned with OKEN Scanner

rezulte, alături de molecule normale, și molecule mutante prezentînd înlocuiri de baze (fig. 9.45).

Înlocuirile de baze pot fi de două tipuri și anume tranziții și transversii.

9.120 TRANZIȚIE: tip de înlocuire a bazelor azotate din ADN, în care o bază purinică este înlocuită de o altă bază purinică sau, o bază pirimidinică de o altă bază pirimidinică.

A ⟷ G

T ⟷ C

9.121 TRANSVERSIE: tip de înlocuire a bazelor azotate din ADN, în care o bază purinică este înlocuită cu o bază pirimidinică, sau invers.

A ⟷ C

T ⟷ G

T ⟷ G

A ⟷ C

Înlocuirile de baze pot să se petreacă și spontan ca „greșeli de copiere", însă frecvența lor poate fi mult sporită în prezența oricărui factor capabil să inducă trecerea bazelor în forme tautomerice rare sau alte modificări specifice ale bazelor. Astfel de factori pot fi analogii bazelor azotate (5-bromuracil, 5-bromdezoxiuridin etc.), acidul azotos, hidroxilamina etc.

Nu orice înlocuire a unei baze azotate a ADN are același efect fenotipic. În primul rînd, se cunoaște că există o importantă degenerare a codului astfel că, unele mutații, prin înlocuirea unei baze azotate, pot produce codoni sinonimi cu cei inițiali, rămînînd astfel fără vreun efect vizibil („mutații tăcute").

Pe de altă parte, chiar atunci cînd în urma unei tranziții sau transversii codonul respectiv își schimbă sensul, rezultînd o substituire a unui aminoacid în lanțul poli-

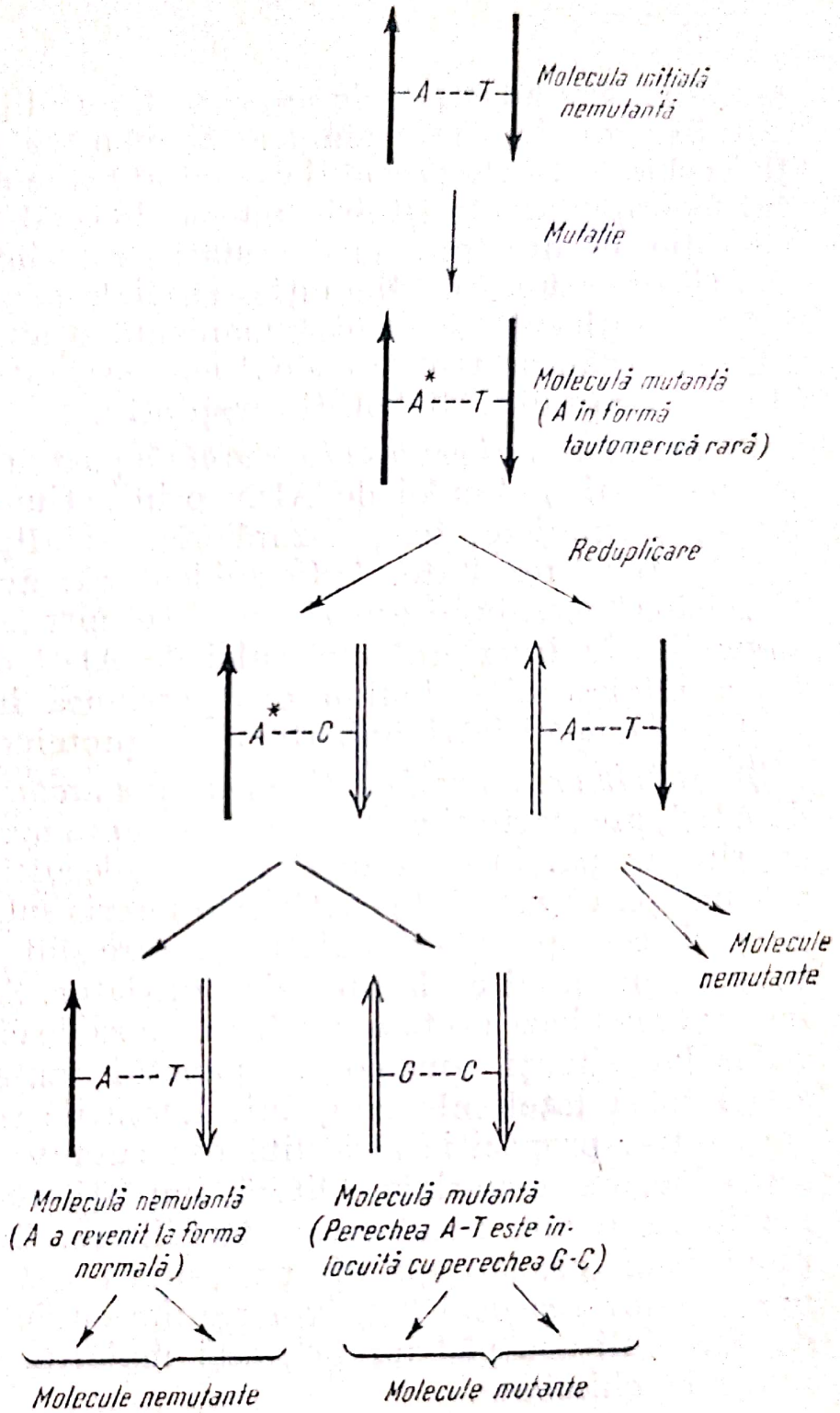


Fig. 9.45. Mecanismul apariției mutațiilor în urma trecerii temporare a uneia din bazele azotate sub o formă tautomerică rară

Scanned with OKEN Scanner

peptidic, efectul fenotipic poate să fie neglijabil dacă substituirea are loc între aminoacizi asemănători ca însușiri fizicochimice. Este probabil că factorul care determină efectul fenotipic al substituirii unui aminoacid în lanțul polipeptidic, ca urmare a unei mutații, este influența acestei substituiri asupra configurației spațiale a proteinei rezultate. O influență fenotipică marcantă o au înlocuirile de baze care dau naștere la codoni nonsens, întrerupînd astfel sinteza lanțului polipeptidic respectiv.

2) *Inversia unui grup de baze azotate* poate rezulta în urma fragmentării moleculei de ADN prin acțiunea unui factor mutagen (iradiere, temperatură etc.) și alipirea greșită a fragmentelor rezultate. Este evident că, avînd în vedere că „citirea" mesajului genetic se face într-un singur sens, inversiile în interiorul moleculei de ADN duc la modificarea înțelesului codonilor din porțiunea inversată, dînd naștere la modificări importante în proteinele sintetizate.

3) *Suprimarea sau inserția unor baze azotate* din molecula de ADN, are efecte și mai puternice asupra mesajului genetic cuprins în porțiunea respectivă a moleculei. Într-adevăr, se cunoaște că mesajul genetic este înscris sub formă de secvențe de codoni tripletici alăturați, care sînt „citiți" în continuare, începînd de la un codon inițiator. Suprimarea sau inserția unei baze azotate, modifică „faza de citire" a tuturor codonilor situați dincolo de punctul mutației, alterînd astfel total înțelesul mesajului. Lucrurile se petrec ca și cum într-o propoziție alcătuită din cuvinte de trei litere, s-ar adăuga sau suprima o literă, împărțindu-se apoi textul rezultat din nou în grupe de trei litere. De exemplu, în propoziția: „ele iau apă din rîu", suprimînd una din litere (de exemplu cea de-a 3-a), vor rezulta cuvinte total lipsite de sens: „eli aua păd inr îu", deși majoritatea literelor au rămas neschimbate.

De aceea aceste mutații cu „schimbare a fazei" (*frameshift mutations*) au de obicei efecte fenotipice marcante.

Cunoașterea mecanismului molecular al mutațiilor genice permite și *explicarea mutațiilor supresoare*, care înlătură efectul altor mutații, restaurînd fenotipul sălbatic.

Scanned with OKEN Scanner

În cazul mutațiilor prin suprimare sau inserție este evident că înlăturarea, cel puțin parțială, a efectului mutației, se poate obține printr-o mutație de semn contrar, care să restabilească „faza de citire" a mesajului. Astfel, de exemplu, efectul suprimării unei baze din molecula de ADN poate fi mult redus dacă într-o porțiune vecină se adaugă o bază azotată. Mesajul genetic va rămîne alterat între locurile acestor două mutații, dar dincolo de ele, va putea fi citit în mod normal. Același rezultat se poate obține prin acumularea a trei mutații prin suprimare sau trei mutații prin inserție.

În cazul mutațiilor prin înlocuirea bazelor, suprimarea efectului poate surveni în urma unei mutații în același codon, care să restabilească un înțeles asemănător celui inițial, sau în urma unei mutații în altă zonă a ADN care, compensînd efectul celei dintîi, să determine ca proteina rezultată să aibă o configurație asemănătoare celei inițiale.

De un interes deosebit sînt mutațiile denumite supresoare, capabile să înlăture efectul unor mutații localizate în alte gene. Multe dintre aceste mutații super-supresoare, s-au dovedit a determina modificări în unele molecule de ARN-s, care devin astfel capabile să recunoască și codonii greșiți rezultați în urma mutațiilor. Asemenea molecule ARN-s mutante pot recunoaște de exemplu codoni nonsens.

9.122 SUPER-SUPRESOR: genă capabilă să anihileze efectul unor mutații ale altor gene, determinînd sinteza unor tipuri anormale de ARN-s, care pot recunoaște corect codonii greșiți, rezultați în urma mutațiilor. / / — Sin. *Supresor intergenic.*

În concluzie se poate spune că, datorită progreselor geneticii moleculare, natura mutațiilor genice este astăzi înțeleasă în amănunțime, ceea ce deschide noi perspective utilizării practice a mutațiilor.

III. Bazele moleculare ale recombinării

Dacă aportul geneticii moleculare a dus la elucidarea aproape completă a mecanismului mutațiilor, nu tot astfel

Scanned with OKEN Scanner

stau lucrurile cu celălalt proces genetic important care stă la baza evoluției, procesul de recombinare.

Pînă în prezent, din cauza necunoașterii la nivel molecular a structurii cromozomilor ca și din cauza unor dificultăți de metodică, mecanismul intim al procesului de recombinare este încă insuficient cunoscut.

După cum se știe, recombinarea materialului genetic se produce la mai multe nivele diferite:

— la nivelul cromozomilor, prin distribuirea întîmplătoare a cromozomilor omologi în timpul meiozei;

— la nivelul genelor și grupurilor de gene (fragmente cromozomale), prin procesul de crossing-over;

— în interiorul genelor, la nivelul nucleotizilor și a grupurilor de nucleotizi prin procesul de crossing-over intragenic sau recombinare intragenică.

Concepția actuală, încă insuficient confirmată experimental, acceptă existența a două mecanisme diferite ale recombinării, acționînd preponderent unul la nivelul crossing-overului între gene și fragmente cromozomale, iar celălalt la nivelul crossing-overului intragenic.

Dintre numeroasele modele propuse pentru explicarea crossing-overului vom prezenta numai două, corespunzătoare celor două mecanisme presupuse a acționa în procesul recombinării.

Modelul propus de U h l în 1965 (citat după S w a n s o n et al., 1967) presupune că, în interfază, cromozomii constau din mai multe molecule de ADN legate prin linkeri, de natură neprecizată. Înainte de perioada de sinteză a ADN, moleculele acestuia se separă parțial, linkerii rămînînd atașați de unul sau altul dintre filamentele cromozomale. După conjugarea cromozomilor omologi, linkerii se formează din nou pe toată lungimea cromozomului, putînd uni molecule de ADN aparținînd la cromozomi omologi diferiți, ceea ce dă naștere la fenomenul de crossing-over (fig. 9.46).

Un mecanism de tipul celui acceptat de acest model, adică bazat pe fragmentarea și apoi reunirea fragmentelor cromozomale, pare să fie preponderent în cazul crossing-overului între gene sau între grupuri de gene.

Scanned with OKEN Scanner

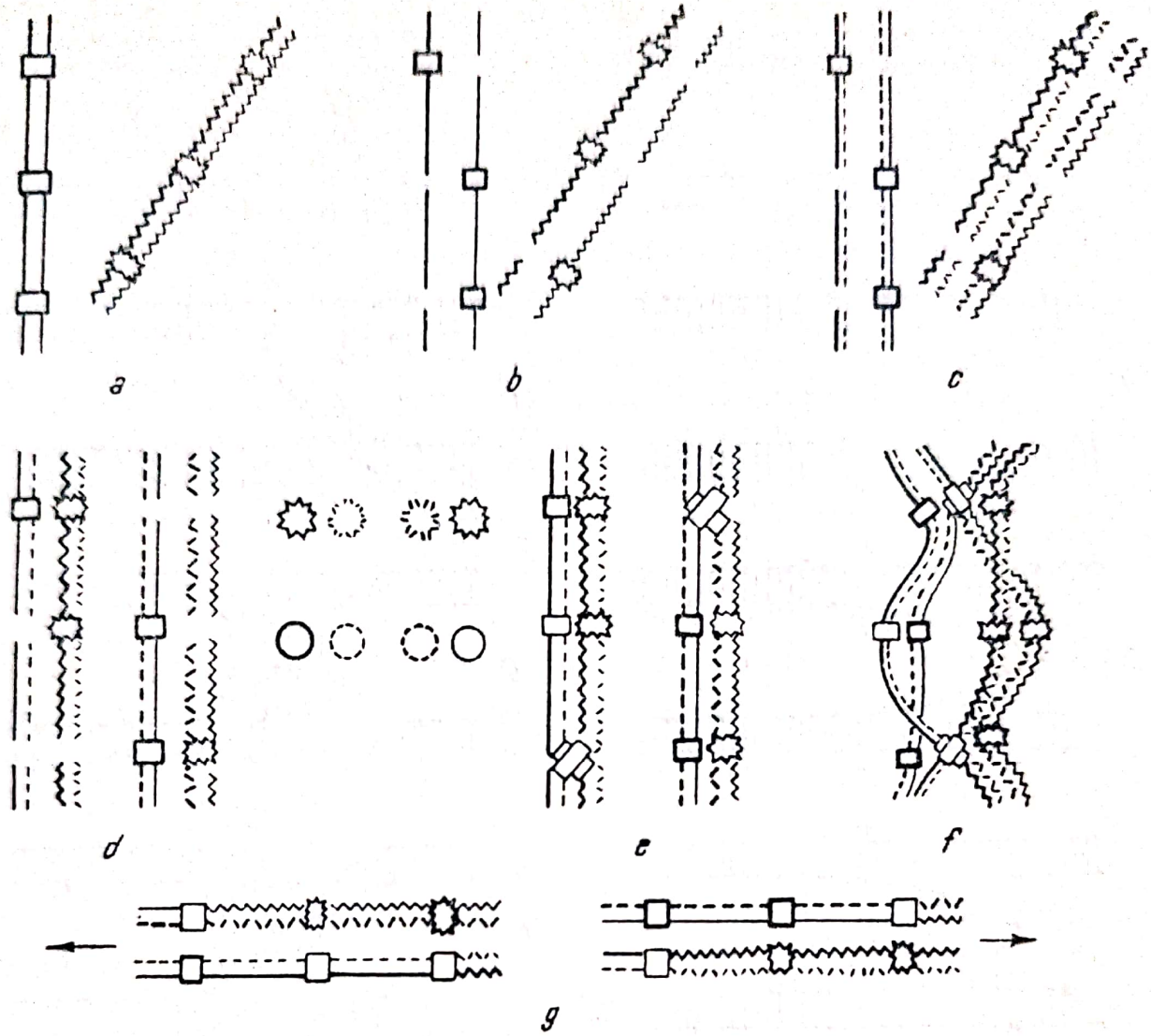


Fig. 9.46 Modelul lui U h l pentru explicarea la nivel molecular a crossing-overului. Fiecare cromozom omolog este reprezentat ca alcătuit dintr-un singur dublu helix de ADN, dar modelul este adaptabil și în cazul unei structuri mai complexe a cromozomului

a — interfază timpurie, înaintea reduplicării; *b* — moment imediat premergător reduplicării; linkerii rămîn atașați numai unuia din filamente, în acest fel apărînd discontinuități; *c* — sfîrșitul reduplicării; filamentele noi sintetizate sînt reprezentate prin linii întrerupte; *d* — cele patru cromatide ale cromozomilor omologi în timpul sinapsisului; *e* — pachinema; se formează noi linkeri care restabilesc continuitatea filamentelor producînd uneori crossing over; *f* — diplonema; se observă formarea chiasmelor; *g* — separarea celor doi cromozomi în anafaza I. (După U h l C. H., *Genetics 51* (1965)

Modelul propus de W h i t e h o u s e în 1965 (citat după S w a n s o n et al., 1967) ia în considerație recombinarea la nivelul moleculelor de ADN, prin formarea unui ADN hibrid, în cantitate comparabilă cu ADN-ul vechi descompus (fig. 9.47). Potrivit acestui model recombinarea are

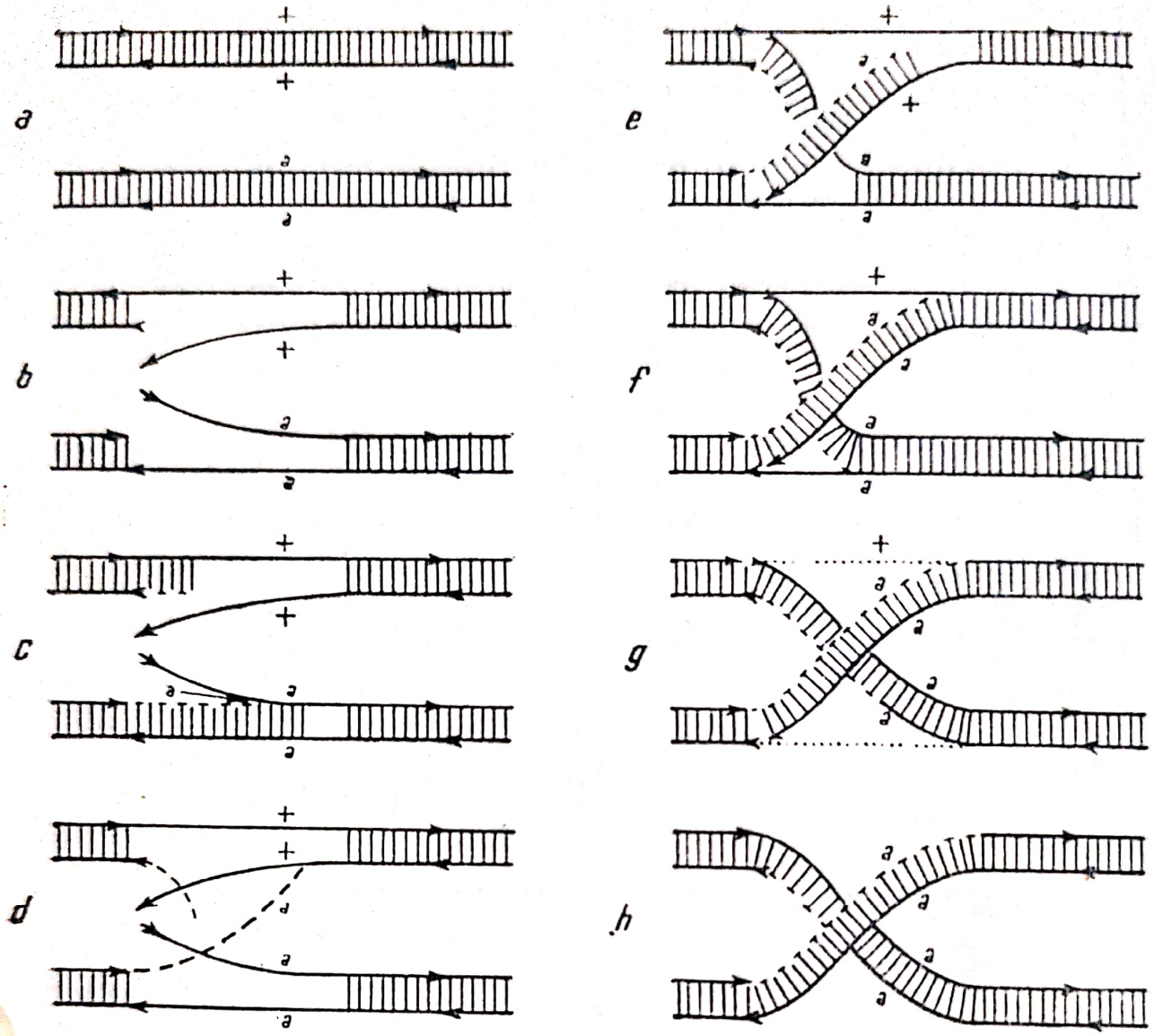


Fig. 9.47. Modelul lui Whitehouse pentru explicarea la nivel molecular a crossing-overului

a — două cromatide omoloage fiecare corespunzînd unei molecule de ADN; liniile verticale reprezintă legăturile de hidrogen formate între bazele azotate; *b* — ruperea catenelor ADN cu polaritate opusă în puncte precise; *c* — sinteza noilor catene are loc de-a lungul catenei vechi care a rămas întreagă și complementar cu aceasta; *d* — catenele noi sintetizate se separă de cele vechi și încep să se împerecheze cu porțiunile complementare de pe cealaltă cromatidă: *e*, *f*, *g*, *h* — catenele vechi se rup și formează catene noi care dau naștere la crossing-over (după Whitehouse H. L. K. *Sci. Prog* 53 (1965).

loc în zigonema, adică după terminarea sintezei ADN, dar este însoțită de o oarecare sinteză de ADN în locurile de ruptură, însoțită de distrugerea unei porțiuni comparabile din molecula sintetizată anterior, efectuate sub controlul unei enzime specifice cu rol de „reparare" a ADN-ului.

Un mecanism de acest tip, incluzînd distrugerea și resintetizarea prin schimbarea matriței a unor porțiuni din ADN,

pare să joace un rol important în recombinarea intragenică la nivelul unor porţiuni mici ale moleculei de ADN.

Potrivit unui asemenea mecanism se explică uşor şi fenomenele de interferenţă negativă ca şi cele de recombinare nereciprocă întîlnite, printre altele, la *Neurospora* şi descrise sub numele de conversie a genei.

9.123 CONVERSIA GENEI (de la lat. *conversio*, schimbare): fenomen de recombinare nereciprocă, datorită căruia, într-un organism heterozigot, una din alele pare a se transforma sub influenţa celeilalte. // — Sin. *Transmutaţie*.

Deşi prin îmbinarea celor două modele prezentate, sau a altora asemănătoare, se pot explica majoritatea fenomenelor legate de procesul de recombinare, o concepţie clară asupra mecanismului recombinării nu va fi posibilă decît după descifrarea structurii intime a cromozomilor.

IV. Concluzii

Datorită progreselor uriaşe realizate în ultimii ani în genetica moleculară, se întrevede deja momentul cînd toate fenomenele geneticii clasice vor putea fi înţelese la nivel molecular.

Încă de pe acum, punctul nou de vedere pe care îl aduce abordarea problemelor la nivel biochimic, pune capăt unor îndelungate dispute în genetică.

Astfel, a devenit clar că stabilitatea remarcabilă a caracterelor şi însuşirilor ereditare este rezultatul fidelităţii reduplicării moleculelor de ADN, adică rezultatul unor legi chimice obiective.

Înţelegerea faptului că fiecare din caracterele şi însuşirile ereditare se realizează ca rezultat al unui întreg lanţ de reacţii metabolice interdependente, determinate genetic, dar care se desfăşoară în concordanţă cu condiţiile concrete de mediu, precizează natura complexă a interacţiunilor din interiorul genotipului, ca şi a interacţiunilor dintre genotip şi mediu.

Scanned with OKEN Scanner

Este evident că, anumite condiţii de mediu pot să inhibe sau să accelereze anumite reacţii chimice, pot să inducă sinteza unor enzime aflate pînă atunci în stare de represie, sau pot micşora fidelitatea transmiterii şi utilizării informaţiei genetice.

Pe de altă parte însă, din cunoaşterea mecanismelor chimice ale eredităţii reiese limpede naivitatea concepţiilor după care, prin dirijarea condiţiilor de mediu s-ar putea provoca schimbări ereditare strict adecvate noilor condiţii. Este greu de imaginat un mecanism, prin care „educarea" organismelor ar putea induce exact acele schimbări ale bazelor în ADN, care să permită obţinerea unor enzime noi, mai corespunzătoare condiţiilor schimbate.

Cunoaşterea realizărilor şi urmărirea progreselor continui ale geneticii moleculare, sînt necesare astăzi tuturor celor care doresc să înţeleagă mai profund fenomenele vitale.

Aceasta este cu atît mai adevărat pentru cei care lucrează în diferitele ramuri ale ştiinţelor biologice, căci este neîndoielnic că, prin abordarea problemelor din punctul de vedere al geneticii moleculare, pot rezulta progrese noi, deosebit de importante.

Scanned with OKEN Scanner

Scanned with OKEN Scanner

CAPITOLUL 10: APLICAȚIILE GENETICII

Genetica are numeroase aplicații; astfel, ea aduce contribuții substanțiale pentru explicarea evoluției; ea constituie baza științifică pentru tehnica ameliorării plantelor și animalelor precum și pentru măsurile de apărare a zestrei genetice a speciei umane. Tot datorită ei sînt privite într-o lumină nouă multe probleme de medicină, de pedagogie etc.

10.1. EXPLICAREA GENETICĂ A EVOLUȚIEI

1. Generalități

10.1 EVOLUȚIE (de la lat. *evolvere*, a desfășura): dezvoltarea progresivă a ființelor viețuitoare în cursul istoriei pămîntului.

Lumea vie se caracterizează printr-o mare variabilitate; o dovedește aceasta peste cele două milioane de specii existente astăzi precum și cele alte multe milioane de specii care au dispărut. Aceste specii au evoluat una din alta, prin schimbări treptate, de la cele cu structura mai simplă spre cele mai complexe. S-au adunat pînă astăzi numeroase dovezi că grupele de organisme actuale (de la populații și specii la genuri, familii etc.) sînt descendenții unor strămoși dispăruți, mai mult sau mai puțin asemănători, după cum au dovedit studiile de filogenie.

10.2 FILOGENIE (de la grec. *phylon*, rasă și *genesis* naștere): istoria dezvoltării speciilor sau raselor.

Fiinţele vieţuitoare sînt alcătuite dintr-una sau mai multe celule; indivizii sînt la rîndul lor organizaţi în unităţi de sporită complexitate: dem, populaţie, specie, gen, biocenoză şi ecosisteme superioare.

10.3 DEM (de la grec. *demos*, popor): asociaţie de indivizi apropiat înrudiţi taxonomic. / / — Cea mai mică formă de populaţie.

Fiecare dem este în anumit grad izolat de cel vecin; cu toate acestea este posibil să se realizeze un schimb genetic între demii vecini, chiar dacă se găsesc la o depărtare mai mare. Demul reprezintă un sistem genetic deschis, care este influenţat de aportul de gene de la populaţiile vecine.

10.4 POPULAŢIE (de la lat. *populus*, popor) — în sens filogenetic: o asociaţie de indivizi mai mult sau mai puţin asemănători din punct de vedere genetic. / / — Toţi indivizii unei specii, care ocupă, în acelaşi timp, acelaşi ţinut.

10.5 SUBSPECIE: grupe de demi asemănători, care populează suprafeţe mari şi care diferă în zestrea ereditară putînd fi uşor deosebiţi. / / — Sin. *Rasă*.

10.6 SPECIA (de la lat. *species*, un fel particular): una sau mai multe populaţii asemănătoare. / / — Un grup de plante sau de animale, care se încrucişează între ele, însă de obicei nu cu membrii altor specii. / / — O populaţie alcătuită din mai mulţi demi.

Spre deosebire de dem, o specie este un sistem genetic închis, deoarece, în general, o serie de mecanisme de izolare, sub control genetic, împiedică schimbul de gene cu alte specii.

Se cunosc, din punct de vedere al izolării, două feluri de specii, respectiv populaţii: alopatrice şi simpatrice.

10.7 POPULAŢII ALOPATRICE (de la grec. *allos*, altul şi *patra*, ţară de naştere, patrie): populaţii, care ocupă anumite regiuni bine definite geografic şi ecologic, separate în spaţiu.

Scanned with OKEN Scanner

10.8 POPULAȚII SIMPATRICE (de la grec. *syn*, împreună și *patra*, țară de naștere, patrie): populații, ale căror cerințe ecologice și zone de răspîndire se întretaie.

10.9 GEN (de la lat. *genus*, rasă): un grup de specii strîns înrudite, în clasificația plantelor și animalelor.

De altfel deosebirile dintre însușirile de soi, specie, gen etc. au mai mult o valoare convențională, ele nefiind fundamentate prin fapte. Cu alte cuvinte nu există o „specificitate" strictă a speciilor.

10.10 BIOCENOZĂ (de la grec. *bios*, viață și *keinos*, în comun): numeroase specii, care se interacționează reciproc. / / — O comunitate de organisme, care ocupă un biotop.

10.11 BIOTOP (de la grec. *bios*, viață și *topos*, loc): un areal în care principalele condiții de mediu precum și biotipurile adaptate lor sînt uniforme. / / — Sin. *Microhabitat*.

10.12 ECOSISTEME SUPERIOARE (de la grec. *oikos*, familial, de casă, și *systema*, un întreg complex): sisteme ecologice formate prin interacțiunea dintre organismele care acționează împreună, și mediul lor înconjurător.

Cel dintîi, care a dovedit universalitatea adaptării organismelor vieţuitoare și a interpretat-o ca o cauză a evoluției, a fost L a m a r c k, a cărui primă lucrare asupra evoluției a apărut în 1809. L a m a r c k a recunoscut just însemnătatea evoluției, însă a greșit atunci cînd a încercat să explice cauzele evoluției. Într-adevăr după teoria lui L a m a r c k structurile noi apar ca urmare a *„dorinței interne"* a organismului iar aceste structuri noi *dobîndite* în cursul vieții, prin asimilarea condițiilor de mediu, sînt *ereditare*. Ambele aceste ipoteze s-au dovedit experimental nefundate științific.

Evoluția a putut fi mai tîrziu magistral demonstrată de D a r w i n în monumentala sa lucrare „On the origin of species" publicată în 1859.

Din faptul că organismele se înmulțesc în proporție mult mai mare decît mijloacele de existență disponibile, se naște

Scanned with OKEN Scanner

după D a r w i n o aprigă „luptă pentru existenţă", care duce la supravieţuirea indivizilor celor mai adaptaţi. La condiţii schimbate de mediu se adaptează cel mai bine indivizii care prezintă variaţii, ce marchează un progres, înlesnind astfel evoluţia spre specii noi. Natura selecţionează, aşadar, variaţiile şi reţine indivizii, care au caractere adaptive şi prezintă avantaje. Aceste caractere şi însuşiri preferate de selecţia naturală, sînt transmise la descendenţi, sînt, deci, ereditare.

Figurile 10.1 şi 10.2 arată comparativ, la exemplul clasic al „girafei", teoria lui L a m a r c k şi a lui D a r w i n. Teoria evoluţiei atît de mult promovată de Darwin a primit fundamentări solide prin progresul făcut de ştiinţa geneticii, lucru pe care vom căuta să-l demonstrăm în cele ce urmează, răspunzînd la întrebarea dacă cunoştinţele expuse în capitolele anterioare asupra constituţiei şi eficienţei materialului genetic conduc la anumite concluzii pentru teoria evoluţiei.

II. Premisele evoluţiei

Evoluţia, ca să se realizeze, a necesitat o uriaşă perioadă de timp, o îmbogăţire a bazei genetice precum şi variaţii în mediul extern, acestea dînd posibilitatea selecţiei naturale să acţioneze.

Perioada de timp, de cînd acţionează evoluţia se întinde pe miliarde de ani; mecanismul ei din trecut este acelaşi ca şi astăzi. Într-adevăr se estimează, după cercetările astronomilor, geologilor şi fizicienilor, că pămîntul ar fi apărut înainte cu 5—10 miliarde de ani.

După aprecierile biochimiei este probabil că acum 3 miliarde de ani să fi fost create primele condiţii pentru a se dezvolta viaţa din substanţă nevie, deşi primele fosile au fost găsite abia în roci care au apărut cu un miliard de ani mai înaintea vremii noastre; aceasta înseamnă că evoluţia a avut totuşi o foarte mare perioadă de timp la dispoziţie ca să se desfăşoare multilateral şi ascendent.

Baza genetică a ereditătii este foarte plastică; într-adevăr caractere şi însuşiri noi s-au născut de-a lungul a miliarde

Scanned with OKEN Scanner

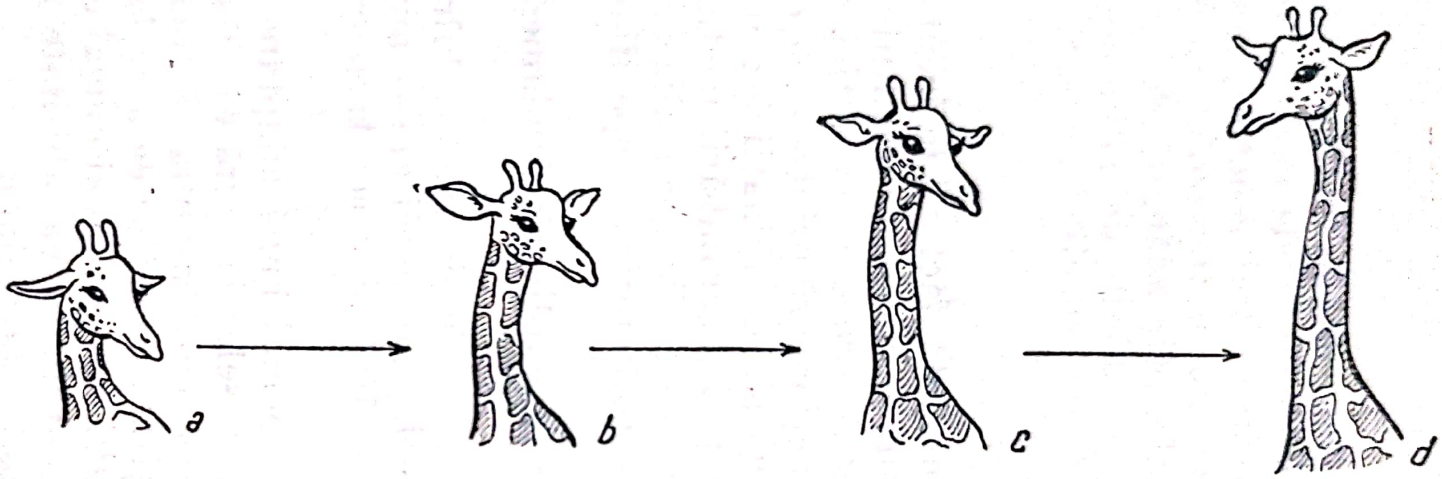


Fig. 10.1 Girafa lui Lamarck
După concepția lui Lamarck primii strămoși ai girafei de astăzi au avut gîtul scurt (*a*); urmașii lor, generații de-a rîndul (*b*, *c*, *d*) și-au lungit gîtul, din necesitatea de a ajunge la frunzele așezate mai sus pe copaci (după Savage 1963).

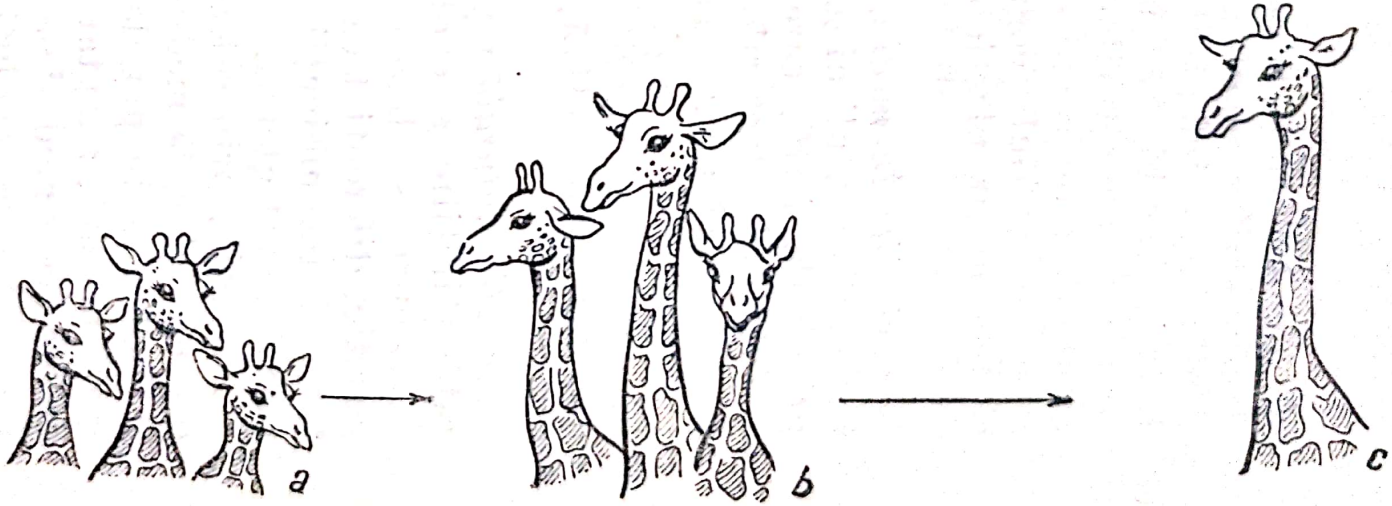


Fig. 10.2. Girafa lui Darwin
După concepția lui Darwin materialul inițial, din care a provenit girafa de astăzi, a fost deosebit genetic în ceea ce privește lungimea gîtului (*a*); selecția naturală a favorizat animalele cu gîtul mai lung, existente în materialul inițial precum și în cele apărute generații de-a rîndul prin mutații și recombinații (*b*) pînă cînd au supraviețuit exemplarele cu gîtul cel mai lung (*c*) (modificat după Savage 1963)

Scanned with OKEN Scanner

de ani de viaţă a organismelor, datorită mutaţiilor şi recombinaţiilor genetice, care constituie izvoarele variaţiilor. Evoluţia s-a înfăptuit şi prin lărgirea bazei genetice, realizate prin schimbări în numărul cromozomilor izolaţi, prin schimbări ale seturilor cromozomale, prin adăugiri de segmente de cromozomi etc. Ridicarea gradului de poliploidie a sporit arealul geografic ocupat de speciile respective şi le-a mărit plasticitatea.

Variaţiile în mediul extern reprezintă factorii influenţatori fundamentali ai selecţiei naturale, aceasta constituind principala forţă, care direcţionează procesul evoluţiei.

Totalitatea factorilor mediului acţionează printr-aceea, că favorizează înmulţirea anumitor gene sau combinaţii de gene.

Atunci cînd selecţia naturală datorită schimbării mediului extern este însoţită de o izolare geografică, se realizează o izolare reproductivă, care face posibilă formarea speciilor.

Selecţia naturală reprezintă singura explicaţie fundamentată ştiinţific a evoluţiei.

Evoluţia se bazează, aşadar, pe selecţia materialului genetic, diferenţiat ca urmare a variaţiilor ereditare — mutaţii şi recombinaţii — care au apărut şi apar la scară uriaşă pe tot globul.

Evoluţia, prin selecţie, duce la o mai bună adaptare a organismelor, la mediu. Într-adevăr, selecţia ajută ca să se înmulţească în populaţii acele gene care, asigură, în mai mare măsură, adaptarea la condiţiile de mediu; ea a acţionat în acest mod, de-a lungul a milioane de ani şi numai ei i se datoreşte evoluţia spre extraordinara variabilitate a fiinţelor vieţuitoare, care populează astăzi globul.

Apariţia de populaţii noi mai bine adaptate constituie trepte tot mai înalte pe scara evoluţiei.

Dintre variaţiile ereditare un rol primordial în evoluţie îl joacă mutaţiile; ca exemple în sprijinul acestei afirmaţii, citäm următoarele:

— la *Lycopersicum pimpinellifolium* au apărut, prin iradiere repetată şi selecţie, în experienţele lui S t u b b e

Scanned with OKEN Scanner

(1967), forme foarte asemănătoare cu tipul *esculentum*, în ceea ce privește mărimea fructului și forma frunzelor, dovedind ca justă teoria că mutațiile contribuie la obținerea de noi specii;

— descoperirea centrelor genice, unde se constată o mare abundență de specii înrudite, datorită mutațiilor apărute de-a lungul vremurilor, ca urmare a marilor oscilații de temperatură și a radiațiilor naturale (raze cosmice, razele U.V., elemente radioactive acționînd din sol) mult mai intense decît astăzi.

10.13 CENTRE GENICE: zone geografice delimitate, în care se constată o mare variabilitate a genelor pentru o specie sau un grup de specii înrudite. Se consideră că aceste centre corespund în cele mai multe cazuri, locurilor unde au apărut, prin mutații sau recombinări, speciile respective (fig. 10.3).

După V a v i l o v (1935) sînt 8 centre genice și anume:

1) *(China)*, de unde provin meiul, sorgul, ovăzul golaș, cînepa etc.

2) *(India)*, de unde provin orezul, năutul, trestia de zahăr, șofrănașul etc.

3) *(Asia Centrală)*, unde își au originea grîul comun, secara, mazărea, lintea, bobul, inul, coriandrul etc.

4) *(Asia Mică)*, de unde provin alacul, grîul durum, lucerna, măzărichea de toamnă și de primăvară, năutul etc.

5) *(regiunea Mediterană)*, de unde își trag originea grîul durum, grîul spelta, orzul, bobul, lupinul, trifoiul alb, sfecla, hameiul etc.

6) *(Etiopia)*, de unde provin grîul durum, tenchiul, orzul, sorgul, mazărea, lintea, năutul, ricinul ș. a.;

7) *(Mexicul, America Centrală)*, de unde provin porumbul, floarea-soarelui, fasolea, tutunul și bumbacul cu fibra scurtă, *Gossypium hirsutum*;

8) *(America de Sud)* de unde își trag originea porumbul, fasolea și bumbacul cu fibra lungă, *G. barbadense*.

Acestor centre li se adaugă *centrul 8 a (Chile)*, de unde provine cartoful și centrul 8 b (*Brazilia, Paraguay*), de unde provin alunele americane.

Scanned with OKEN Scanner

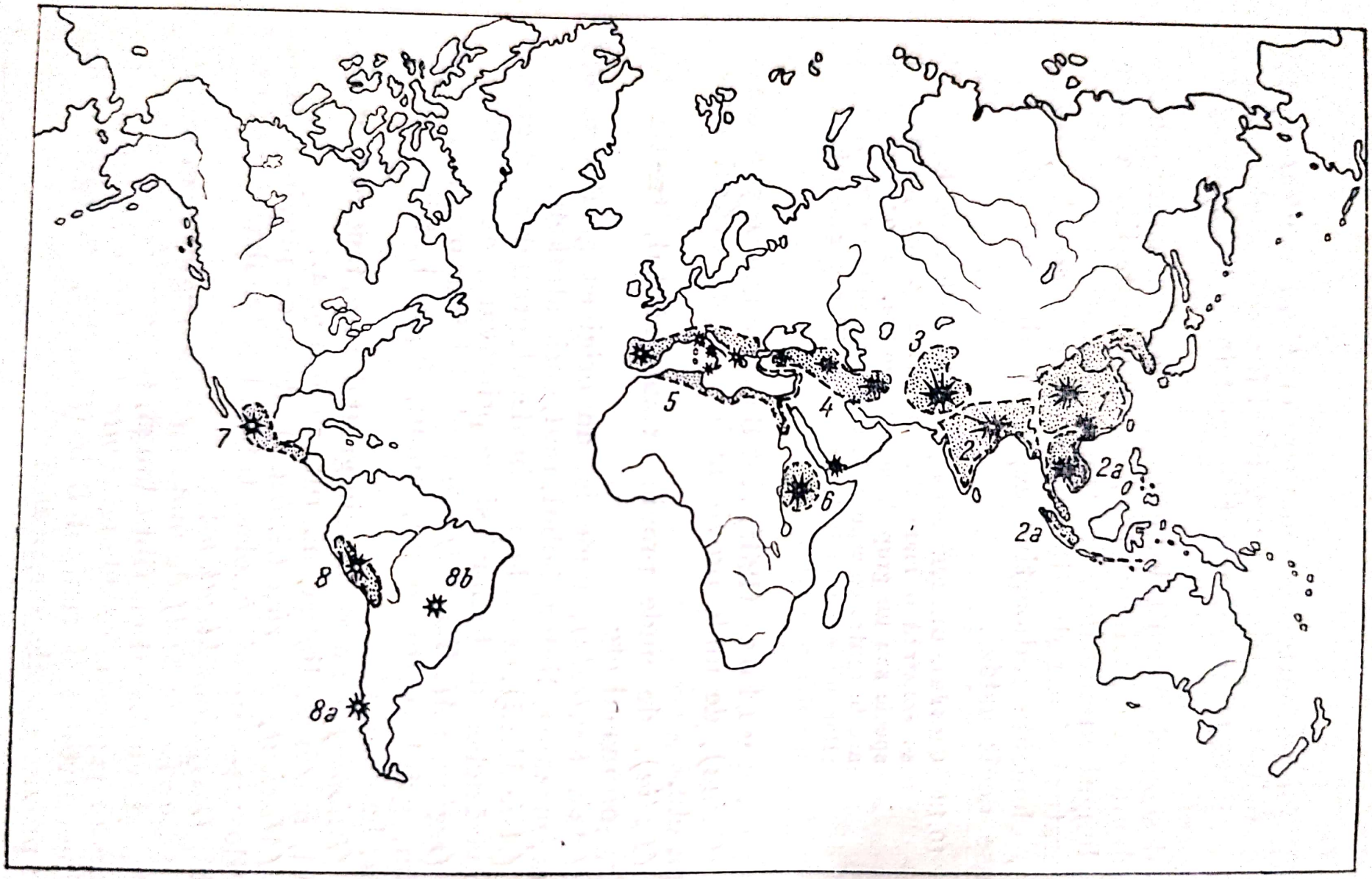


Fig. 10.3. Centrele genice

Scanned with OKEN Scanner

Deși apariția mutațiilor este întîmplătoare, se întîlnesc totuși paralelisme în ivirea acestor variațiuni la specii și genuri chiar îndepărtate; bazat pe aceste fapte N. V a v i l o v a enunțat legea șirurilor omoloage sau paralele de variație, după care:

— speciile și genurile mai mult sau mai puțin apropiate sînt caracterizate prin șiruri de variații asemănătoare și anume cu o asemenea regularitate încît dacă un șir de variații este cunoscut într-un gen sau într-o specie, se poate prevedea prezența de forme și de diferențe genotipice asemănătoare în alte genuri și specii;

— familii întregi de plante sînt în general caracterizate printr-un ciclu de mutații, care străbate toate genurile familiilor respective.

Astfel, după această lege sînt de așteptat să apară și la *Triticum durum* forme fără ariste ca și la *T. aestivum*.

De asemenea, se cunosc fenomene de albinism, gigantism, nanism, fasciație etc. la foarte multe specii.

10.14 LEGEA ȘIRURILOR OMOLOAGE DE VARIAȚIE: legea, conform căreia, la genuri și specii filogenetic mai mult sau mai puțin înrudite, apar variații genotipice asemănătoare.

Studiile recente asupra eredității au adus substanțiale contribuții la dezvoltarea teoriei genetice a evoluției. În primul rînd teoria clasică a genei a dat un sens bine determinat noțiunii de „variație" a lui D a r w i n, aceasta reprezentînd o schimbare ereditară, datorită fie mutațiilor, fie unor recombinări a genelor. Selecția nu face altceva decît izolează anumite variații ereditare, mediul reținînd pe cele mai bine adaptate lui. Selecția acționează ca o sită, eliminînd unele combinații de gene și reținînd altele. Selecția reușește să scoată la iveală, din vastul spectru al variațiilor, noi forme de adaptare la un mediu în necontenită schimbare și să creeze relații noi între organisme și mediu.

Pe această cale au loc schimbări evolutive, atît mici (microevoluție), cît și mari (speciație, macroevoluție și megaevoluție).

Scanned with OKEN Scanner

10.15 MICROEVOLUȚIE (de la grec. *mikros*, mic, și lat. *evolvere*, a desfășura): evoluție de scurtă perioadă, datorită mutațiilor, selecției și driftului genetic și care are ca rezultat schimbări adaptative și neadaptative. / / — Sin. *Microfilogenie*.

10.16 SPECIAȚIE (de la lat. *species*, un fel special): evoluția speciilor, care are ca rezultat schimbări adaptive în populații izolate, înrudite. / / — Sin. *Formarea speciilor*.

10.17 MACROEVOLUȚIE (de la grec. *makros*, mare, și lat. *evolvere*, a desfășura): proces de evoluție, care se extinde de-a lungul erelor geologice. / / — Evoluția pe scară mare de noi genuri și specii, datorită îndeosebi mutațiilor, care constau în schimbări cromozomale marcante.

10.18 MEGAEVOLUȚIE (de la grec. *megas*, foarte mare, și lat. *evolvere*, a desfășura): proces de evoluție care are ca rezultat apariția de noi forme adaptive de organizare, de ordin superior.

Salturile mari în evoluție, care să ducă la apariția de specii și genuri se obțin prin macromutații, datorită mutațiilor numeric-cromozomale și structural-cromozomale, acestea provocînd modificarea structurii intime a cromozomilor.

Ca exemplu de macromutații se citează la *Drosophila melanogaster* mutația *tetraltera*, la care în loc de aripi apar formații asemănătoare unor mici picioruțe. De asemenea la orz o singură mutație, *erectoides*, aduce schimbări profunde în morfologia și anatomia plantei.

Macromutațiile formează fundamentul pentru abateri macroevoluționare.

Schimbări în numărul cromozomilor oferă de asemenea posibilități de apariția macromutațiilor, ce duc la apariția de noi specii; astfel, la *Drosophila* există următoarele specii: *D. saltens* cu $2n=6$ cromozomi, *D. melanogaster* cu $2\ n=8$ cromozomi, *D. submacroptera* cu $2\ n=10$ cromozomi și *Drosophila macroptera* cu $2\ n=14$ cromozomi.

Macroevoluția a însemnat dobîndirea unei noi posibilități de adaptare și pătrunderea într-un nou domeniu de viață,

Scanned with OKEN Scanner

oferind evoluției condiții să realizeze etape de evoluție mai avansate. Au apărut astfel, prin marcante schimbări de mediu, din alge marine, alge verzi de apă dulce, iar din acestea, la schimbarea de mediu, alge verzi semiacvatice, ca apoi să apară, după milioane de ani de evoluție, plante de uscat, mai întîi forme simple și apoi din ce în ce mai complicate.

Bineînțeles că natura a făcut, pentru fiecare pas evolutiv, sute de încercări de adaptare pînă cînd a reușit să răzbată în noi spații de viață (S a v a g e, 1963).

III. Genetica și evoluția populațiilor

Elementul de bază asupra căruia acționează forțele evoluției îl constituie populația și cel dintîi semn al evoluției, îl constituie modificarea constituției genetice a populațiilor. De aceea, la baza studiilor de evoluție stau cunoștințele de genetica populațiilor.

10.19 GENETICA POPULAȚIILOR: ramură a geneticii care studiază structura genetică a populațiilor și variațiile acesteia de-a lungul unui șir de generații.

Fiecare populație, fiind alcătuită din indivizi care se încrucișează, mai mult sau mai puțin frecvent între ei, posedă o zestre genetică comună. Se poate vorbi în acest sens de existența unui fond de gene al populației, fond care, în cursul generațiilor, suferă diferite regrupări prin recombinare, dînd naștere diferitelor genotipuri ale populației.

10.20 FOND DE GENE AL POPULAȚIEI (traducere liberă a termenului englezesc „gene pool"): totalitatea genelor existente într-o populație naturală sau artificială.

În general populațiile prezintă o remarcabilă tendință spre stabilitate, în condiții neschimbate de mediu. În asemenea condiții populațiile ajung repede într-o stare de echilibru genetic, menținîndu-și neschimbată structura genetică optimă, care le asigură cea mai bună adaptare la condițiile respective.

Scanned with OKEN Scanner

10.21 ECHILIBRU GENETIC: stabilitatea structurii genetice a populațiilor în condiții constante de mediu.

Genetica populațiilor se ocupă cu studiul mecanismelor care asigură menținerea acestor stări de echilibru genetic, ca și cu studiul factorilor care pot modifica aceste stări de echilibru determinînd schimbări în structura genetică a populațiilor.

Principiul de bază al geneticii populațiilor, formulat în 1908 de către H a r d y și de către W e i n b e r g, arată că, în absența selecției, migrației sau mutației într-o populație alogamă infinit de mare și în care fecundarea se face absolut întîmplător între oricare dintre indivizi (populație panmictică), frecvența inițială a genelor ca și a genotipurilor din populație se menține neschimbată de la o generație la alta.

10.22 PANMIXIE, adj. *panmictic* (de la grec. *pan*, tot și *mixis*, amestec): fenomen prin care fiecare femelă dintr-o populație are șanse egale de a fi fecundată de oricare din masculii din populație. // — Fenomen de interîncrucișare în absența oricărui proces de selecție.

Menținerea neschimbată a frecvenței genelor într-o populație panmictică nelimitată este determinată de legea hazardului și poate fi ușor exemplificată considerînd o pereche de alele: A cu frecvența inițială p și a cu frecvența inițială q, astfel încît $p+q=1$.

Prin unirea gameților care cuprind genele A și a, gameți care se întîlnesc la ambele sexe din populație în frecvențele respective p și q, vor rezulta următoarele genotipuri:

Gameți femeli

Gameți masculi		A (p)	a (q)	frecvența
	A (p)	AA (p^2)	Aa (pq)	Genotipul frecvența
	a (q)	Aa (pq)	aa (q^2)	Genotipul frecvența

Scanned with OKEN Scanner

adică: — genotipuri homozigote AA cu frecvența p^2
— genotipuri homozigote aa cu frecvența q^2
— genotipuri heterozigote Aa cu frecvența $2pq$

Este ușor de dedus că în generația următoare gameții care cuprind genele A și a se vor forma în aceleași proporții p și q căci:

— gena A va fi cuprinsă în toți gameții formați pe organismele AA și în jumătate din gameții formați pe organismele heterozigote Aa, deci:

$$p^2+\frac{2pq}{2}=p^2+p\,(1-p)=p^2+p-p^2=p$$

— gena a va fi cuprinsă în toți gameții formați pe organismele aa și în jumătate din gameții formați pe organismele heterozigote Aa, deci:

$$q^2+\frac{2pq}{2}=q^2+q(1-q)=q^2+q-q^2=q\,.$$

Bineînțeles, gameții purtători ai genelor A și a formîndu-se în aceeași proporție ca și inițial, diferitele genotipuri se vor menține și ele în generațiile următoare, în același raport de $p^2(AA)$: $2pq\,(Aa)$: $q^2(aa)$, ca și în generațiile anterioare. Această regulă, care este la baza geneticii populațiilor, este cunoscută sub numele de legea Hardy-Weinberg.

10.23 LEGEA HARDY-WEINBERG (după numele genetiștilor G. H. Hardy și W. Weinberg care au enunțat-o, independent, în anul 1908): principiu de bază al geneticii populațiilor, potrivit căruia, într-o populație panmictică nelimitată, în absența selecției, migrației sau mutației, frecvența genelor și a genotipurilor rămîne neschimbată de la o generație la alta.

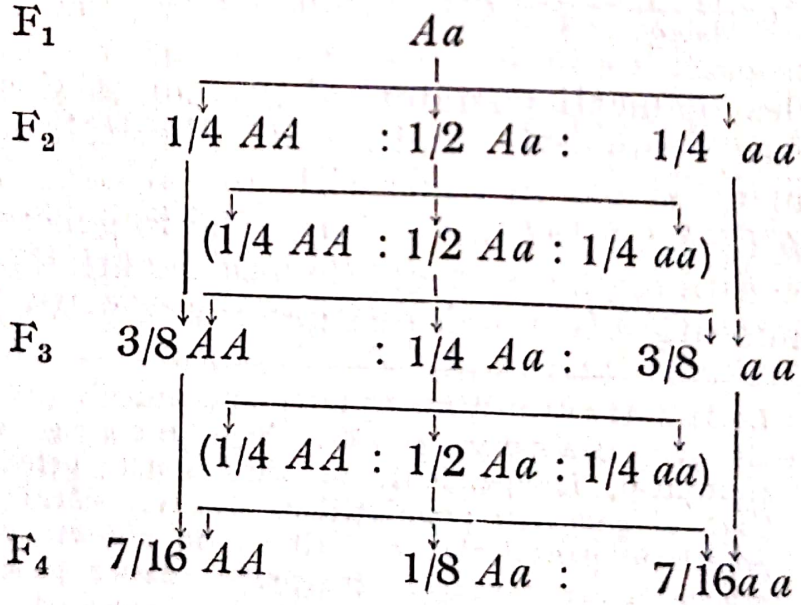
După cum se poate observa, legea Hardy-Weinberg acționează numai în anumite condiții strict determinate, care se întîlnesc cu greu în realitate, în cazul populațiilor naturale. Există deci o multitudine de factori care pot modifica echilibrul genetic, provocînd schimbarea frecvenței geno-

Scanned with OKEN Scanner

tipurilor şi genelor din populaţie. Dintre aceştia, mai importanţi sînt:

— abaterile de la panmixie
— mutaţiile
— selecţia
— migraţia
— mărimea redusă a populaţiei.

Abaterile de la panmixie se întîlnesc în primul rînd la plantele la care se manifestă, mai mult sau mai puţin predominant, autogamia. În prezenţa autogamiei, frecvenţa genotipurilor din populaţie nu mai rămîne constantă, ci există tendinţa de eliminare treptată a genotipurilor heterozigote. De exemplu, dacă în urma unei încrucişări apare un organism heterozigot pentru o pereche de gene, prin autopolenizare timp de cîteva generaţii procentul heterozigoţilor se reduce foarte mult.



Acelaşi efect de creştere a homozigoţiei se manifestă şi în cazul în care apare o tendinţă de încrucişare preferenţială între organisme asemănătoare. Astfel, într-o populaţie alogamă de porumb poate să se manifeste o fecundare preferenţială între plantele care înfloresc concomitent, care poate duce la sporirea procentului de homozigoţi pentru

genele precocității, peste valoarea prevăzută de legea Hardy-Weinberg.

Ceea ce este important este că abaterile de la panmixie modifică frecvența diferitelor genotipuri, fără a afecta frecvența genelor din populație, care rămîne în continuare neschimbată de la o generație la alta.

Mutațiile, determinînd modificarea unei gene prin transformarea într-una din alelele ei, provoacă schimbarea frecvenței genelor și deci a echilibrului populației.

Din punctul de vedere al geneticii populațiilor interesează îndeosebi mutațiile care se repetă cu o anumită frecvență în populație, denumite mutații recurente.

10.24 MUTAȚIE RECURENTĂ: mutație care apare repetat, cu o anumită frecvență, în interiorul unei populații, modificînd starea de echilibru genetic a acesteia.

Presupunînd că gena A se transformă prin mutație în alela sa a cu o rată de mutație u, iar mutația inversă, de la a la A, se produce cu rata de mutație v, atunci frecvența celor două gene se va modifica treptat pînă se va ajunge la o nouă stare de echilibru, în care gena a va avea frecvența

$$q=\frac{u}{u+v}$$

Este ușor de observat că, dacă mutația inversă nu se produce ($v=0$) atunci echilibrul nu se atinge decît după eliminarea totală a genei A. Din aceeași formulă se mai poate deduce că avînd în vedere că, de obicei, rata de mutație u, de la alela de tip sălbatic spre cea mutantă, este mai mare decît rata mutației inverse v, ar însemna că frecvența alelelor mutante (q) ar trebui să fie mai mare decît cea a alelelor de tip sălbatic. Faptul că, în realitate, lucrurile stau exact invers, se datorește acțiunii continue a selecției.

— *Selecția* face ca, datorită diferențelor de viabilitate sau fertilitate care există între diferitele genotipuri ale populației, acestea să participe inegal în producerea de descendenți. Este evident că, în acest mod, selecția poate

Scanned with OKEN Scanner

schimba considerabil frecvența genelor, modificînd astfel echilibrul populației.

Efectul selecției depinde în mare măsură de felul genotipului asupra căruia acționează. Astfel, de exemplu, dacă selecția este îndreptată împotriva unei gene dominante, toate organismele care manifestă prezența acestei gene sînt împiedicate de a se reproduce; această genă poate fi eliminată în cursul unei singure generații.

Dimpotrivă, selecția împotriva unei gene recesive, care nu se manifestă decît în homozigoții recesivi, are un efect mult mai lent. Astfel, presupunînd că selecția îndepărtează în fiecare generație toți indivizii homozigoți recesivi, datorită păstrării genei recesive în indivizi heterozigoți, după n generații de selecție, frecvența acestei gene va scădea de la q_0, la $q_n = \frac{q_0}{1+nq_0}$. Deci după cum reiese din formulă, cu cît frecvența inițială a genei recesive este mai mică, cu atît eficiența selecției împotriva ei se reduce.

Alături de apariția continuă de noi mutații, acest fenomen, ca și fenomenul întîlnit adesea, de superioritate adaptivă a heterozigoților față de oricare dintre homozigoți, favorizează menținerea în populații, a unor gene recesive cu influență evident dăunătoare asupra organismelor, în condițiile respective de mediu. Oricît ar părea de curios, această „încărcătură" de gene nefavorabile prezintă o importanță deosebită pentru capacitatea populațiilor de a evolua, adaptîndu-se la condiții schimbate de mediu. Într-adevăr, gene cu efect nefavorabil în condiții normale de mediu, pot să fie esențiale pentru adaptarea la noi condiții, iar menținerea lor în interiorul populației asigură acesteia posibilități sporite de a supraviețui unor schimbări radicale ale mediului.

Interacțiunea proceselor de mutație și selecție asigură așadar populațiilor, nu numai o stare de echilibru optimă pentru adaptarea la condițiile de mediu existente, dar și menținerea unei variabilități care să permită adaptarea la condiții schimbate.

401 — *Migrația* duce la modificarea frecvenței genelor dintr-o populație, în urma contactului cu o altă populație, în care frecvența aceloraşi gene este diferită.

> 10.25 MIGRAȚIE (de la lat. *migrare*, a schimba locul) — în sens genetic: modificare a frecvenței genelor într-o populație în urma schimbului de indivizi cu o altă populație, în care frecvența aceloraşi gene este diferită.

Este evident că migrația poate modifica puternic echilibrul genetic al unei populații şi anume, cu atît mai puternic cu cît populația indivizilor introduşi din altă populație este mai mare şi cu cît diferența în frecvența genelor între cele două populații este mai accentuată.

— *Mărimea redusă a populației* face să apară fluctuații întîmplătoare în frecvența genelor şi a genotipurilor, dînd naştere la fenomenul denumit drift.

> 10.26 DRIFT (cuvînt englezesc cu înțelesul de derivă, curent); modificare întîmplătoare a frecvenței genelor în populațiile mici.

Este uşor de înțeles că, dacă într-o populație infinită, toate combinațiile de gameți au şanse egale de realizare, într-o populație redusă, anumite combinații de gameți se pot realiza întîmplător mai frecvent decît altele. De exemplu, într-un caz extrem în care populația este reprezentată printr-o singură pereche de indivizi, este evident că, prin jocul hazardului, este posibil ca în descendență să se piardă unele din genele existente la părinți. Asemenea modificări întîmplătoare ale frecvenței genelor, alături de izolarea unor grupuri mici pot duce la apariția unor diferențieri considerabile la populația de aceeaşi proveniență.

În concluzie, genetica populațiilor elucidează factorii care, prin interacțiunea lor, duc la menținerea sau schimbarea echilibrului genelor din populații, asigurînd astfel continua lor adaptare la condițiile de mediu.

Un exemplu elocvent de evoluție a populațiilor prin modificarea frecvenței genelor îl constituie fenomenul de

Scanned with OKEN Scanner

melanism industrial, care dovedeşte clar cum una şi aceeaşi genă poate fi favorabilă în anumite condiţii de mediu şi defavorabilă în altele şi cum o schimbare a acestor condiţii poate să influenţeze structura genetică a unei populaţii. Astfel poluarea mediului datorită puternicei industrializări a produs o schimbare în unele specii de fluturi din Anglia. În condiţii normale fluturele *Biston betularia* de exemplu are o culoare deschisă, ceea ce îi dă posibilitatea să se apere cu succes de atacul păsărilor, camuflîndu-se pe trunchii arborilor acoperiţi cu licheni. În astfel de condiţii variantele de culoare mai închisă, însuşire condiţionată de o genă dominantă care apare din cînd în cînd prin mutaţie, au mai puţine şanse să supravieţuiască, din care cauză gena respectivă se menţine în populaţie cu o frecvenţă redusă.

Datorită schimbării condiţiilor de mediu, ca urmare a poluării industriale care provoacă distrugerea lichenilor şi colorarea închisă a cojii copacilor, culoarea deschisă a fluturilor a devenit nefavorabilă şi din contră fluturii de culoare închisă au devenit mai bine adaptaţi. Ca urmare, frecvenţa indivizilor de culoare deschisă a scăzut considerabil în favoarea celor de culoare închisă (fig. 10.4). Această puternică schimbare a frecvenţei a avut loc într-o perioadă de timp relativ scurtă, de aproximativ 50 de ani, lucru care permite să se tragă concluzia că în milioane de ani au putut să aibă loc frecvente substituiri de gene datorită selecţiei, ca urmare a marilor schimbări care au survenit în condiţiile de mediu.

Cercetările efectuate, după aceste constatări la fluturele *Biston betularia*, au arătat că o tendinţă asemănătoare de selecţie s-a găsit şi la alte peste 70 de specii de fluturi din Anglia.

IV. Concluzii

Studiile de genetică a populaţiilor au dovedit că acestea au, îndeosebi datorită fenomenelor de mutaţie şi selecţie, capacitatea de a evolua considerabil, adaptîndu-se condiţii-

Scanned with OKEN Scanner

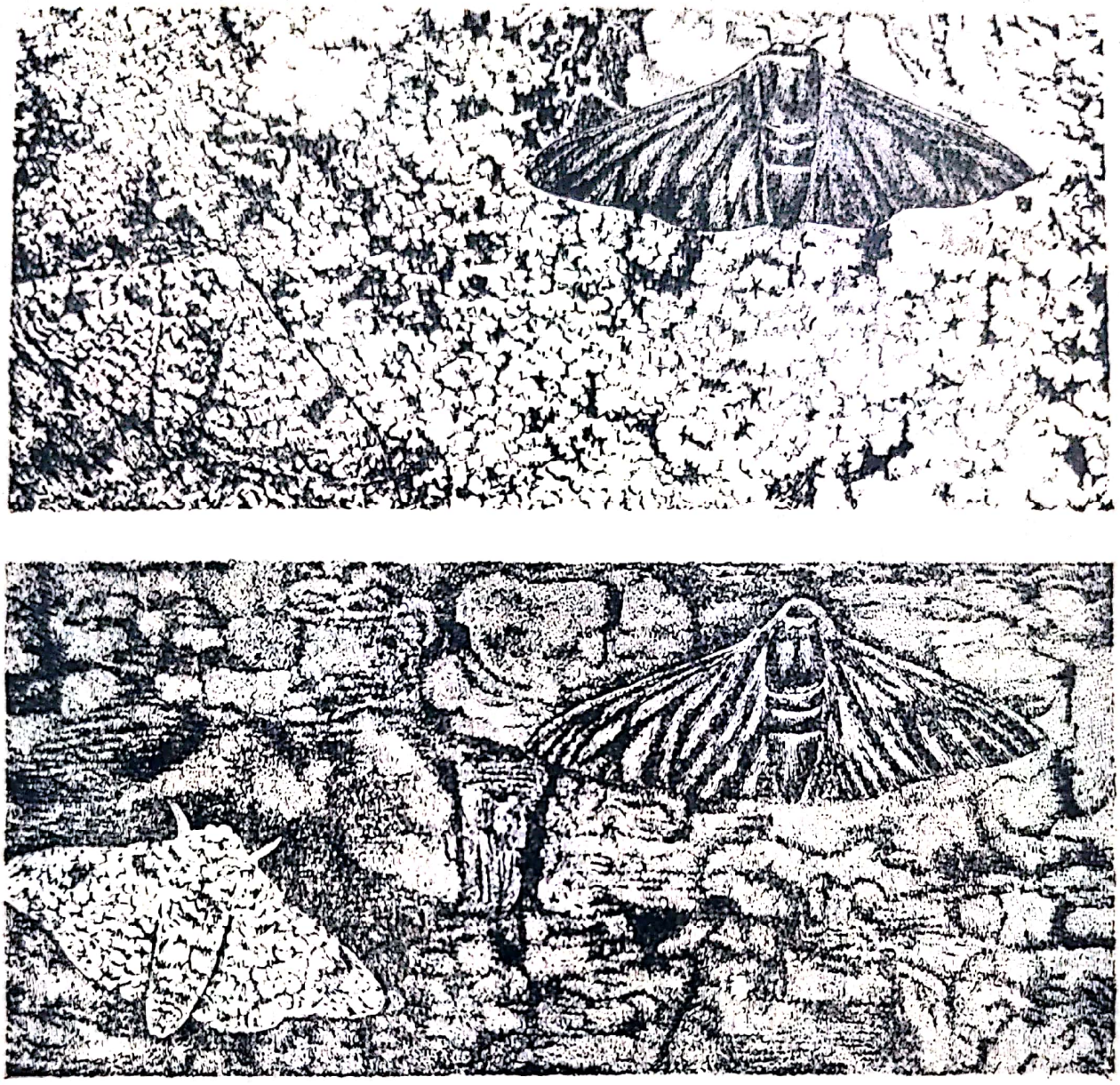


Fig. 10.4. *Melanismul industrial*

În ambele fotografii, în stînga forme de culoare deschisă (ancestrală) a fluturelui *Biston betularia* iar în dreapta forma de culoare închisă (melanică). Sus fluturii sînt fotografiaţi pe lichenii unui copac nepoluat iar jos pe un copac cu coaja de culoare închisă şi cu lichenii distruşi, ca urmare a poluării industriale (după K e t t l e w e l l din K i n g 1965).

lor de mediu. Această evoluţie nu poate duce însă la diferenţiere genetică, decît dacă populaţiile sînt, cel puţin pentru o perioadă de timp, strict izolate de restul populaţiilor aceleiaşi specii.

Această izolare poate fi asigurată de o localizare geografică şi ecologică diferită la populaţiile alopatrice. În aceste condiţii populaţiile pot evolua divergent, ajungîndu-

Scanned with OKEN Scanner

se după o perioadă de timp la diferenţieri genetice, care pot fi considerate corespunzătoare la subspecii sau chiar specii diferite.

Acelaşi efect însă, îl poate avea, pentru populaţiile simpatrice, izolarea sexuală sau izolarea genetică. Un rol important în această privinţă îl au mutaţiile structural. cromozomale, cum sînt translocaţiile şi inversiile, ca şi schimbările în numărul cromozomilor. Acestea creează bariere în încrucişarea dintre populaţii, permiţînd astfel evoluţia independentă chiar a populaţiilor situate în acelaşi areal.

Din cele arătate anterior se poate înţelege că, precizînd mecanismele genetice, care contribuie la apariţia şi fixarea variabilităţii în populaţii, genetica oferă fundamentul teoretic al explicării procesului de evoluţie.

În urma progreselor recente făcute de genetica moleculară s-au deschis perspective noi, deosebit de atractive, pentru explicarea procesului de evoluţie la nivel biochimic. Punerea la punct a unei tehnici de comparare a omologiei acizilor nucleici cu ajutorul filtrării prin coloane de agar-agar, a permis, în ultimii ani (H a y e r, M a c C a r t h y şi B o l t o n — citaţi după K i n g 1965) să se stabilească direct gradul de înrudire între ADN-ul provenit de la diferite specii.

Aprofundarea unor asemenea studii va permite, în viitor, nu numai stabilirea cu precizie a filogeniei diferitelor specii, dar şi înţelegerea mult mai profundă a mecanismelor, care au asigurat evoluţia şi diversificarea formelor de viaţă pe planeta noastră.

10.2. APLICAŢIILE GENETICII ÎN AMELIORAREA PLANTELOR

Perfecţionarea continuă a bazei materiale a agriculturii necesită o îmbunătăţire corespunzătoare a bazei genetice a plantelor cultivate, astfel încît acestea să poată valorifica eficient noile condiţii agrotehnice. Sarcina de a crea continuu organisme mai perfecţionate, sub formă de noi soiuri şi hibrizi, la plantele cultivate, o are ameliorarea plantelor.

Scanned with OKEN Scanner

10.27 AMELIORAREA PLANTELOR: ştiinţă biologică aplicativă, care are ca obiect crearea de noi genotipuri, mai corespunzătoare cerinţelor omului, la plantele cultivate, prin utilizarea principiilor geneticii.

Toate plantele cultivate astăzi sînt rezultatul unui proces de evoluţie, mai mult sau mai puţin îndelungat, în care aportul omului s-a făcut mai mult sau mai puţin simţit.

Sarcina ameliorării plantelor este să continue această evoluţie a speciilor cultivate, îndreptînd-o către obiectivele cele mai importante şi mai urgente pentru agricultura practică.

Cunoaşterea mecanismului genetic al evoluţiei ca şi a naturii genetice a determinării principalelor caractere şi însuşiri, permit amelioratorilor de astăzi să utilizeze conştient toţi factorii care pot duce la o perfecţionare mai rapidă a genotipurilor, asigurînd astfel acestui proces de „evoluţie experimentală", care este ameliorarea plantelor, o viteză incomparabil mai mare decît cea a evoluţiei naturale.

Urmărind crearea de noi soiuri şi hibrizi, amelioratorul provoacă întîi o variabilitate genetică sporită, prin recombinări sau mutaţii, căutînd apoi ca, prin selecţie, să izoleze dintre genotipurile apărute, pe cele mai corespunzătoare scopurilor sale. Asemănător proceselor întîlnite în natură, ameliorarea tinde să utilizeze avantajele, pe care le conferă fenomenul de heterozis ca şi cel de poliploidie.

Ceea ce permite însă amelioratorului să obţină progrese într-un timp mult mai scurt decît se obţin în natură, este în primul rînd cunoaşterea determinismului genetic al principalelor caractere şi însuşiri cu care lucrează, cunoaştere care asigură alegerea celor mai potrivite metode de inducere a variabilităţii şi de selecţie.

I. Cunoaşterea condiţionării genetice a caracterelor şi însuşirilor urmărite în ameliorarea plantelor

Obiectivele pe care le urmăreşte ameliorarea la diferitele plante de cultură sînt extrem de variate şi complexe şi se

află în continuă evoluție. În general, la toate plantele se urmărește ca prin ameliorare să se asigure o productivitate înaltă și constantă în anumite condiții de mediu și de cultură, existente sau potențiale, (ceea ce presupune și o rezistență cît mai ridicată la boli și la calamități), o calitate superioară a producției, un complex de caractere care asigură adaptarea la mecanizarea cît mai completă a culturii etc.

Pentru fiecare cultură, în fiecare perioadă și pentru fiecare zonă naturală în parte, aceste obiective generale se concretizează într-un complex de caractere și însușiri, care trebuie întrunite, în mod echilibrat, în genotipurile create prin ameliorare.

Îmbinarea armonioasă într-un singur genotip a numeroase caractere și însușiri diferite, uneori corelate negativ, într-un timp cît mai scurt și cu cheltuieli minime, necesită din partea amelioratorului o cunoaștere cît mai aprofundată a determinismului genetic al caracterelor și însușirilor respective. Într-adevăr, modul de lucru pentru introducerea într-un genotip a unui caracter poate fi complet diferit, după cum caracterul respectiv are o condiționare genetică mono- sau digenică, sau este un caracter cantitativ determinat de gene polimere.

Caractere determinate de un număr mic de gene

Din marele număr de caractere și însușiri care pot constitui obiective de ameliorare, numai puține au o determinare genetică simplă. Ca exemple pot fi citate:

— prezența sau absența aristelor la cereale (determinată de 1—3 perechi de gene);

— ariste netede sau rugoase la orz (determinată de o pereche de gene);

— culoarea boabelor la grîu (determinată de 3 perechi de gene), la mazăre (determinată de o pereche de gene) etc.

Tot un număr redus de gene dirijează unele aspecte ale compoziției chimice a boabelor de porumb. Se cunosc astfel genele recesive:

Scanned with OKEN Scanner

— *opaque 2* și *floury 2* a căror prezență concomitentă în genotip ridică simțitor conținutul de lizină și triptofan al proteinelor bobului;

— *waxy* — care determină formarea boabelor ceroase, cu endosperm conținînd 100% amilopectină;

— su_1 și su_2, care determină formarea boabelor zaharate;

— *ae*, care ridică procentul de amilază în bob etc.

Ameliorarea unui asemenea caracter, determinat monodi- sau trigenic, reprezintă rezolvarea practică a unei probleme de genetică mendelistă. Într-adevăr, odată ce genele respective au fost introduse în populație prin hibridare sau mutații, comportarea lor va putea fi urmărită individual, conform legilor lui M e n d e l, putîndu-se prezice statistic cu precizie apariția diferitelor genotipuri.

Nu trebuie neglijat, însă, faptul că manifestarea fenotipică a unui anumit caracter depinde întotdeauna și de mediul înconjurător, ca și de mediul genetic, adică de totalitatea celorlalte gene ale genotipului.

Interacțiunile cu restul genotipului sînt deosebit de evidente în cazul determinării compoziției chimice la porumb, care depinde, în ultimă instanță, de colaborarea tuturor genelor care participă la sinteza compușilor chimici ai endospermului. Aceasta face ca, de exemplu, prezența genei *ae* să determine un conținut de amilază de peste 70% în prezența genei su_2, dar de numai 2% în prezența genei *wx* (V i n e y a r d et al. 1958).

Această modificare a acțiunii genelor individuale în urma interacțiunii lor cu alte gene ale genotipului, face ca prezicerea fenotipurilor ce pot apare într-o populație să nu poată fi făcută înaintea unui studiu prealabil. Ea deschide, însă, largi posibilități de intensificare sau atenuare a efectului diferitelor gene, ceea ce poate fi deosebit de important în ameliorare.

Caractere cantitative, determinate de un număr ridicat de gene

Interacțiunile genelor principale, care determină direct un anumit caracter, cu restul genotipului și cu mediul, devin cu atît mai complicate cu cît și caracterul este mai com-

Scanned with OKEN Scanner

plex. Aceasta este situația îndeosebi în cazul caracterelor cantitative, determinate de obicei de un număr mai mare de gene.

Trebuie subliniat de la început că datele recente sugerează că diferența între caracterele de natură calitativă și cele cantitative nu este atît de mare cum se credea cu ani în urmă. Multe din caracterele cantitative mai simple sînt determinate de un număr relativ redus de gene majore.

Astfel, de exemplu, în unele încrucișări, înălțimea plantelor la grîu se comportă ca determinată de 1—3 gene majore (J o h n s o n et al. 1966). Este însă evident că acțiunea acestora este mult influențată și de alte gene cu acțiune mai redusă, printre care întreg complexul genelor care determină precocitatea, ritmul de creștere, rezistența la secetă etc., astfel încît în final, caracterul apare ca avînd condiționare genetică polimeră.

La fel, precocitatea apare, în unele studii genetice, ca avînd o condiționare genetică simplă, fiind determinată de 4 gene majore la sorg (Q u i n b y, 1966), 3 gene majore la grîu (C r u m p a c k e r et al. 1962) etc. Alături de acestea însă, au fost semnalate numeroase gene cu acțiune redusă, care determină comportarea precocității ca un caracter cantitativ.

Majoritatea caracterelor și însușirilor care prezintă importanță economică și constituie obiective de ameliorare au o determinare genetică polimeră. Astfel s-au dovedit a avea o natură polimeră rezistența la ger (S ă u l e s c u 1931), rezistența la secetă, calitatea producției și mai ales capacitatea de producție.

Este ușor de înțeles că, producția fiind rezultatul activității vitale a întregului organism, capacitatea de producție este influențată într-o măsură mai mare sau mai mică, de aproape toate genele genotipului, fie că acestea controlează direct formarea diferitelor componente ale producției, fie că le influențează indirect prin acțiunea lor asupra creșterii, dezvoltării, reacției la anumite condiții ale mediului etc.

Capacitatea de producție apare deci drept un caracter polimer extrem de complex, determinat de măsura în care

întreaga constelaţie a factorilor ereditari ai organismului este favorabil echilibrată, corespunzător unor anumite condiţii de cultură.

În cazul tuturor caracterelor şi însuşirilor polimere, amelioratorul nu mai poate urmări individual în descendenţă comportarea fiecărei gene. Metodele geneticii cantitative îi permit, însă, să cunoască eritabilitatea caracterelor, adică măsura în care acestea sînt determinate genetic şi se transmit la descendenţi.

Subdivizarea varianţei genetice în componentele sale datorite aditivităţii, dominanţei şi interacţiunilor nealelice asigură amelioratorului o modalitate de a estima şansele de succes ale selecţiei în populaţii, furnizînd astfel baza ştiinţifică pentru planificarea lucrărilor de ameliorare.

Rezistenţa la boli

Un aport de o importanţă deosebită a adus genetica în ameliorarea pentru rezistenţa la boli.

Se cunoaşte că în lupta contra bolilor plantelor cultivate, care produc pagube estimate în medie la cca.25% din producţie, cea mai economică şi eficace măsură, cu toate progresele făcute în domeniul combaterii chimice, rămîne cultivarea de soiuri rezistente.

Într-adevăr diferitele genotipuri existente în cadrul unei specii, prezintă o rezistenţă foarte diferită faţă de boli, variind de la imunitate absolută la susceptibilitate completă.

10.28 IMUNITATE (de la lat. *immunis*, liber): rezistenţă extremă, naturală sau dobîndită, a unui organism faţă de infecţia naturală sau artificială a unui agent patogen.

10.29 SUSCEPTIBILITATE (de la lat. *susceptus*, primit): însuşirea unui organism de a fi uşor infectat de boli. // — Sin. *Sensibilitate*.

În cazul bolilor provocate de paraziţi obligaţi, cum sînt ruginile (*Puccinia* sp.), *Phytophtora infestans*, *Erisiphe graminis* etc., o hipersensibilitate a gazdei, care duce la moar-

tea imediată a celulelor în care a pătruns agentul patogen, poate limita extinderea acestuia, conferind astfel plantei gazdă rezistență la infecție.

10.30 HIPERSENSIBILITATE (de la grec. *hyper*, deasupra și lat. *sentire*, a simți): însușirea unui organism de a fi extrem de sensibil la infecția unei anumite boli. În cazul bolilor provocate de paraziți obligați, hipersensibilitatea limitează extinderea infecției, conferind organismului un tip special de rezistență.

Unele genotipuri, deși puternic infectate de agentul patogen, sînt capabile să crească, să se dezvolte și să dea producții aproape normale. Acest fenomen este denumit toleranță și are o importanță evidentă pentru ameliorare, îndeosebi în cazul bolilor pentru care nu se cunosc surse de rezistență satisfăcătoare.

10.31 TOLERANȚĂ (de la lat. *tolerare*, a suporta): însușirea unui organism de a crește și a se dezvolta aproape normal, chiar în condițiile în care este puternic infectat de un agent patogen.

Studiul determinării genetice a rezistenței la boli, ca și ameliorarea în această direcție, sînt complicate de faptul că, în acest caz, avem de-a face cu relațiile dintre două organisme vii, fiecare caracterizat printr-o variabilitate genetică accentuată.

Într-adevăr, nu numai genotipurile plantei gazdă se deosebesc între ele din punct de vedere al comportării la infecția unui agent patogen, dar și agentul patogen prezintă o mare variabilitate genetică din punct de vedere al virulenței față de diferite genotipuri gazdă. Luînd în considerație virulența față de diferite genotipuri „diferențiatoare" ale plantei gazdă, populația agentului patogen poate fi împărțită în numeroase biotipuri diferențiate fiziologic, denumite rase fiziologice.

10.32 RASE FIZIOLOGICE: biotipuri ale unui agent patogen, diferențiate pe baza patogenității lor diferite față de un număr de genotipuri ale plantei gazdă.

Scanned with OKEN Scanner

Existența raselor fiziologice este astăzi confirmată pentru un mare număr de agenți patogeni. Numărul raselor fiziologice identificate, care atinge 300 în cazul ruginii negre a grîului (*Puccinia graminis tritici*), depinde în mare măsură de numărul și natura genotipurilor plantei gazdă folosite ca diferențiatori. Într-adevăr, prin adăugarea, la cei 12 diferențiatori folosiți de obicei pentru identificarea raselor de rugină neagră, a unor noi soiuri de grîu, s-au putut identifica mai multe „subrase", care, deși au aceeași patogenitate față de soiurile diferențiatoare obișnuite, se comportă diferit față de diferențiatorii adiționali.

Studiile genetice au arătat că, în marea majoritate a cazurilor, rezistența la infecțiile executate cu rase fiziologice izolate este determinată monogenic, rezistența fiind dominantă față de susceptibilitate. Aceasta ar însemna că obținerea de genotipuri rezistente la un agent patogen s-ar rezuma la întrunirea într-un același soi a genelor care determină rezistența la rasele fiziologice predominante în regiunea respectivă.

Lucrurile sînt, însă, complicate de schimbarea neîntreruptă a spectrului raselor fiziologice, schimbare datorită pe de o parte selecției efectuate prin răspîndirea în cultură a soiurilor rezistente la unele rase fiziologice, iar pe de altă parte apariției continue de noi rase prin mutații și recombinații.

Istoria agriculturii furnizează deja multe exemple de efecte dezastruoase ale acestor modificări ale spectrului raselor fiziologice ale agenților patogeni. Astfel, în SUA în anul 1935 soiul de grîu *Ceres* a fost puternic atacat de rasa 56 a ruginii negre. Soiul nou *Newthatch* (rezistent la rasa 56), care s-a răspîndit apoi în cultură, a fost la rîndul lui compromis în anii 1953 și 1954 de o nouă rasă a ruginii negre, rasa 15 B (W i l l i a m s 1964). În România în anul 1961 rugina galbenă a atacat nimicitor soiurile *Concho* și *Wichita*, care se răspîndiseră în cultură, determinînd scoaterea lor din raionare. O modificare în spectrul raselor de rugină galbenă a determinat în 1967 un atac puternic la soiul *Harrach*,

mult răspîndit în Transilvania, soi care nu se manifestase ca sensibil în anii precedenți.

Aceste exemple avertizează asupra riscului pe care îl prezintă extinderea unui număr de numai 1—2 soiuri pe suprafețe mari, aceasta ducînd la crearea unor condiții deosebit de favorabile înmulțirii rapide a unor noi rase fiziologice virulente.

Pe de altă parte aceste exemple sugerează și căile de urmat în ameliorarea pentru rezistența la boli. Într-adevăr pericolul apariției unor noi rase care să înfrîngă barierele de rezistență ale soiurilor, poate fi micșorat prin acumularea într-un soi a unui mare număr de gene pentru rezistență, fie în același genotip, fie în mai multe genotipuri cultivate în amestec. Un rol important în evitarea pierderii rezistenței soiurilor la boli îl pot avea genele de rezistență complexă provenite de la speciile sălbatice înrudite, gene care conferă adesea rezistență la un număr mai mare de rase fiziologice.

O altă modalitate sugerată este acordarea unei atenții mai mari așa-numitei „rezistențe de cîmp", care are un caracter mai general și este determinată de un număr mai mare de gene, comportîndu-se ca un caracter cantitativ. Rezistența de cîmp nu asigură o protecție completă împotriva infecțiilor, însă are avantajul că, datorită naturii sale poligenice, este mult mai stabilă.

Din cele arătate se poate înțelege că aprofundarea naturii genetice a rezistenței la boli și a virulenței agenților patogeni, constituie baza științifică absolut necesară a lucrărilor de creare de noi genotipuri rezistente la boli.

Stabilitatea producțiilor

Alături de capacitatea de producție, stabilitatea sau constanța recoltelor în condiții diferite de mediu constituie unul din obiectivele de bază ale ameliorării plantelor.

Bineînțeles, această stabilitate este determinată în mare măsură de complexul rezistențelor la condițiile nefavorabile care pot fi întîlnite în zona de cultură (ger, secetă, arșiță, boli etc.). Ea este, însă, și rezultatul capacității de adaptare a

soiului sau hibridului la micile fluctuații ale condițiilor de mediu, capacității sale de a compensa pierderile suferite în perioade mai puțin favorabile prin valorificarea mai eficientă a perioadelor cu condiții favorabile.

Această capacitate a organismelor sau populațiilor de a-și păstra echilibrul fiziologic, și deci de a avea performanțe stabile în diferite condiții de mediu, este denumită homeostazie.

10.33 HOMEOSTAZIE (de la grec. *homoios*, asemănător și *stasis*, oprire, menținere): capacitatea unui organism sau a unei populații de a-și menține echilibrul fiziologic și deci caracteristicile morfo-productive, în condiții diferite de mediu.

Homeostazia este fie rezultatul unui echilibru favorabil al genelor fiecărui individ, fie rezultatul unui echilibru favorabil al genotipurilor în populație.

Capacitatea unui soi de a da producții mai mult sau mai puțin constante poate fi rezultatul unor particularități fiziologice și genetice foarte diverse.

De exemplu, D r ă c e a și S ă u l e s c u (1968) au arătat că, la grîu, structura componentelor producției pare să aibă un anumit rol în determinarea stabilității recoltelor.

Unele cercetări (A l l a r d 1961) subliniază însă că un rol decisiv în asigurarea constanței performanțelor unui soi sau hibrid îl are *diversitatea genetică*. Cu alte cuvinte, existența într-un soi a mai multor biotipuri genetic diferențiate permite acestuia să se adapteze mai ușor la diferite condiții de mediu.

Din acest punct de vedere, urmărirea în ameliorare a unei uniformități exagerate poate avea ca efect reducerea capacității de adaptare a soiului la variatele condiții, pe care le va întîlni în cultură de-a lungul anilor în arealul său.

Cunoașterea principiilor geneticii populațiilor face ca o mare parte din amelioratorii de astăzi să urmărească crearea unor populații cu bază genetică largă, mai mult decît crearea de linii pure.

Scanned with OKEN Scanner

În concluzie, este foarte important ca, înainte de a începe un program de ameliorare pentru îmbunătățirea unor caractere sau însușiri, să se cunoască într-un mod cît mai amănunțit determinarea genetică a acestora. În funcție de aceasta se poate alege cea mai eficientă metodă de lucru pentru inducerea variabilității genetice dorite și pentru izolarea celor mai corespunzătoare genotipuri.

11. Metode de inducere a variabilității genetice

Folosirea exclusivă în ameliorare a variabilității genetice existente deja în populațiile naturale, practicată mult în trecut, cînd alegerea din populațiile locale constituia metoda de bază a ameliorării, nu poate asigura un ritm suficient de rapid de progres. De aceea, cunoscînd mecanismele genetice, care asigură apariția variabilității genetice în natură, amelioratorul poate să intensifice și să dirijeze aceste fenomene, în scopul de a obține mai repede și mai sigur rezultatele dorite.

Asemănător proceselor naturale ale evoluției, principalele căi folosite în ameliorarea pentru producerea de noi genotipuri sînt recombinațiile și mutațiile.

Inducerea variabilității genetice prin recombinații

În cadrul fiecărei specii există un mare număr de gene valoroase apărute prin mutații în cursul îndelungatei istorii a evoluției speciei. Ameliorarea tinde să îmbine armonios cît mai multe din aceste gene favorabile, astfel încît să creeze genotipuri echilibrate, capabile, în anumite condiții de mediu, de performanțe cît mai mari. Calea principală pentru realizarea acestui scop o constituie recombinarea prin hibridare a genelor existente în diferitele genotipuri disponibile.

10.34 HIBRIDAREA (de la lat. *hybrida*, din sînge amestecat) - ca metodă de ameliorare: metodă de producere a unor noi genotipuri prin încrucișarea între indivizi aparținînd la soiuri, rase, specii sau chiar genuri diferite.

Scanned with OKEN Scanner

Genele necesare într-un program de ameliorare se găsesc adesea la diferite soiuri ale aceleiași specii, însă uneori este necesar să se recurgă la hibridări îndepărtate, pentru a încorpora gene care nu se întîlnesc decît la specii sau chiar genuri diferite.

10.35 HIBRIDARE INDEPĂRTATĂ: încrucișare între indivizi aparținînd la specii sau genuri diferite.

10.36 HIBRIDARE APROPIATĂ: încrucișare între indivizi din soiuri sau rase diferite, dar care aparțin aceleiași specii.

Hibridările îndepărtate întîmpină cel mai adesea mari dificultăți datorită „barierelor" apărute în cursul evoluției între cele două specii sau genuri. Aceste bariere pot să se refere la:

— necoincidența înfloritului
— incompatibilitatea la încrucișare
— lipsa de viabilitate a embrionilor
— sterilitatea hibrizilor în F_1

Cercetările de genetică au explicat natura acestor fenomene, punînd la dispoziția amelioratorilor diferite metode de favorizare a hibridărilor îndepărtate, cum sînt: folosirea încrucișărilor reciproce, embriocultura, încrucișarea regresivă cu unul din părinți, poliploidizarea hibrizilor F_1 etc.

10.37 HIBRIDARE RECIPROCĂ: încrucișare în care partenerul tată dintr-o încrucișare anterioară, considerată ca termen de referință, este folosit ca mamă și viceversa. Astfel, hibridul reciproc al hibridului $A♀ \times B♂$, este $B♀ \times A♂$ // — Sin. *Încrucișare reciprocă*.

La încrucișările îndepărtate hibrizii reciproci pot prezenta adesea o compatibilitate foarte diferită, astfel că executarea încrucișării într-unul din sensuri poate fi mult mai avantajoasă decît încrucișarea reciprocă. În schimb, la încrucișările apropiate, hibrizii reciproci sînt în general foarte puțin deosebiți genetic, cu excepția caracterelor cu determinare ereditară citoplasmatică.

Scanned with OKEN Scanner

10.38 EMBRIOCULTURĂ: cultivarea embrionilor detaşaţi de endosperm, pe medii de cultură speciale, în scopul eliminării incompatibilităţii care se manifestă între embrion şi endosperm la unele încrucişări îndepărtate.

Numărul formelor parentale folosite pentru crearea unei populaţii hibride poate fi diferit, hibridările putînd fi simple sau complexe.

10.39 HIBRIDARE SIMPLĂ: încrucişare în care participă două forme parentale cu constituţie genetică simplă (soiuri sau linii).

10.40 HIBRIDARE COMPLEXĂ: încrucişare în care una sau ambele forme parentale sînt la rîndul lor hibrizi în F_1, obţinuţi cu participarea unor forme parentale diferite.

Hibridările complexe au avantajul de a îmbina într-o populaţie hibridă genele favorabile existente la mai multe forme parentale. Nu trebuie uitat însă că alături de genele favorabile, fiecare părinte aduce şi gene nefavorabile, care se acumulează de asemenea în populaţia hibridă. De aceea, dacă nu este posibil să se mărească mult volumul populaţiei hibride pe măsura complexităţii acesteia, este preferabil ca între hibridările succesive să se intercaleze cîteva generaţii de autopolenizare şi selecţie, care să evite acumularea genelor nefavorabile.

După cum se ştie, în cazul unei hibridări simple, aportul celor doi părinţi la zestrea genetică a hibridului este egal. Acest fapt poate fi avantajos dacă ambele forme parentale sînt forme valoroase, adaptate condiţiilor locale. Dacă, însă, una din forme are o valoare agronomică redusă, fiind folosită numai pentru a introduce în hibrid cîteva gene necesare, ca de exemplu gene pentru rezistenţa la boli, este preferabil să se adopte metoda hibridării regresive sau a backcross-ului.

Metoda hibridării regresive se aplică foarte mult în ameliorarea pentru rezistenţa la boli. Folosirea pentru backcross, în fiecare generaţie, a plantelor rezistente, asigură, în final,

Scanned with OKEN Scanner

417 obținerea unui genotip care diferă de cel al părintelui recurent numai prin prezența genelor pentru rezistență. Efectuînd backcrossuri cu același părinte recurent pe mai multe surse de gene pentru rezistență la boli, se pot obține mai multe linii, morfologic asemănătoare care diferă numai prin diferitele gene de rezistență pe care le poartă. Din amestecarea acestor linii se obține un așa-numit soi multilineal care, după cum a arătat N. B o r l a n g, oferă o mai bună protecție împotriva modificării spectrului raselor de rugini.

10.41 BACKCROSS (termen englezesc *back*, înapoi, *cross* încrucișare) — ca metodă de ameliorare: metodă care constă în încrucișarea repetată (de 5—6 ori) a unui hibrid F_1 cu unul din părinți (părinte recurent), folosindu-se pentru fiecare încrucișare succesivă indivizii care se aseamănă cît mai mult cu părintele recurent, dar care au moștenit de la celălalt părinte anumite gene al căror transfer se urmărește. / / — Sin. *Hibridare regresivă.*

10.42 SOI MULTILINEAL: amestec de linii morfologic asemănătoare, dar diferite din punct de vedere al rezistenței la diferite rase de rugini, linii obținute prin backcross executat cu același părinte recurent pe mai multe surse de gene pentru rezistență.

Metoda hibridării regresive poate fi aplicată cu succes și în cazul altor caractere și însușiri care se moștenesc simplu (sînt determinate de un număr mic de gene) și sînt ușor identificabile. Pentru caractere cu o ereditate mai complexă este recomandabil să se facă o întrerupere după două încrucișări regresive pentru a putea identifica în F_2 plantele cele mai potrivite pentru continuarea backcrossului (W i e n h u e s 1960). Chiar în acest caz șansele de succes ale metodei hibridării regresive scad cu cît determinarea genetică a caracterului care se urmărește a fi încorporat într-un genotip este mai complexă.

Reușita unui program de ameliorare bazat pe obținerea de recombinații, depinde în primul rînd de alegerea formelor parentale utilizate în hibridare. Acestea trebuie să furnizeze genele care, recombinîndu-se în descendență, să poată produce genotipuri superioare.

Atunci cînd obiectivul de ameliorare îl constituie un caracter cu ereditate simplă, care lipseşte la un soi corespunzător din alte puncte de vedere, atunci alegerea formelor parentale nu constituie o dificultate, iar metoda hibridării regresive este cea mai indicată.

Pentru caracterele cantitative, şi îndeosebi dacă obiectivul este de a obţine transgresiuni, adică de a depăşi genotipurile existente pînă atunci, alegerea genitorilor pune probleme mult mai dificile.

Un important sprijin în această alegere îl conferă studiul genetic al primelor generaţii hibride, îndeosebi prin metoda încrucişărilor dialele, prin care se pot obţine informaţii preţioase asupra particularităţilor sistemului genetic, care guvernează caracterele respective.

10.43 HIBRIDARE DIALELĂ: sistem de hibridare în care mai multe forme parentale sînt încrucişate în toate combinaţiile posibile. Numărul combinaţiilor unui sistem de încrucişări dialele între n forme parentale este de $n(n-1)$ dacă se consideră şi încrucişările reciproce şi $\frac{n(n-1)}{2}$ dacă acestea nu se iau în consideraţie.

Hibridările dialele sînt mult folosite în analiza genetică a caracterelor cantitative.

Posibilităţile de obţinere planificată a unor organisme recombinante care să întrunească anumite gene de la două forme parentale au crescut considerabil o dată cu punerea la punct a unor noi metode genetice care permit să se urmărească recombinarea direct la nivelul cromozomilor şi al porţiunilor de cromozomi.

Astfel, de exemplu, *adiţia de cromozomi* de la specii sau genuri înrudite asigură obţinerea de noi genotipuri, care îmbină unele din caracterele ambelor specii.

10.44 LINII DE ADIŢIE: forme care posedă, pe lîngă intreaga garnitură de cromozomi a unei specii, o pereche sau două de cromozomi omologi, proveniţi de la o altă specie înrudită.

Scanned with OKEN Scanner

Asemenea linii de adiţie au fost obţinute de O m a r a (1940) prin încrucişarea amfidiploidului *Triticale* (2 n=56) cu grîul (2 n=42). În descendenţă s-au putut izola genotipuri stabile cu 44 cromozomi, care posedau, deci, pe lîngă cei 42 cromozomi ai grîului, o pereche de cromozomi omologi de la secară.

Mai interesante din punctul de vedere al ameliorării sînt formele obţinute prin *substituţii de cromozomi*.

10.45 SUBSTITUŢIE DE CROMOZOMI: înlocuirea uneia sau mai multor perechi de cromozomi ai unui genotip, cu un număr egal de cromozomi corespunzători, ai unui alt genotip.

Asemenea substituţii de cromozomi pot avea loc între diferite soiuri ale unei aceleiaşi specii sau între specii sau genuri înrudite, ceea ce deschide posibilităţi extrem de interesante de obţinere dirijată a recombinărilor dorite. Cele mai mari perspective în acest domeniu există la grîu, unde existenţa seriei de monosomici obţinute de S e a r s la soiul *Chinese Spring*, permite să se obţină planificat substituţii pentru oricare din cele 21 perechi de cromozomi.

În cazul încrucişărilor îndepărtate la care substituirea chiar a unui singur cromozom al speciei cultivate cu cel corespunzător al speciei sălbatice poate introduce prea multe caractere nedorite, este de perspectivă tehnica *transferului de gene prin translocaţii*, care asigură recombinarea la nivelul unei mici porţiuni de cromozom.

10.46 TRANSFER DE GENE: metodă folosită pentru introducerea într-un genotip a unei anumite gene de la o specie înrudită, prin provocarea cu ajutorul iradierii a unor translocaţii între cromozomii celor două specii.

Un exemplu strălucit de aplicare a acestei metode pentru transferul la grîu a unei gene care condiţionează rezistenţa la rugina brună de la *Aegilops umbellulata*, îl constituie obţinerea de către S e a r s a soiului de grîu *Transfer* (fig.10.5).

După cum a remarcat G u s t a f s s o n (1967) perfecţionarea metodelor genetice de obţinere a mutaţiilor struc-

Scanned with OKEN Scanner

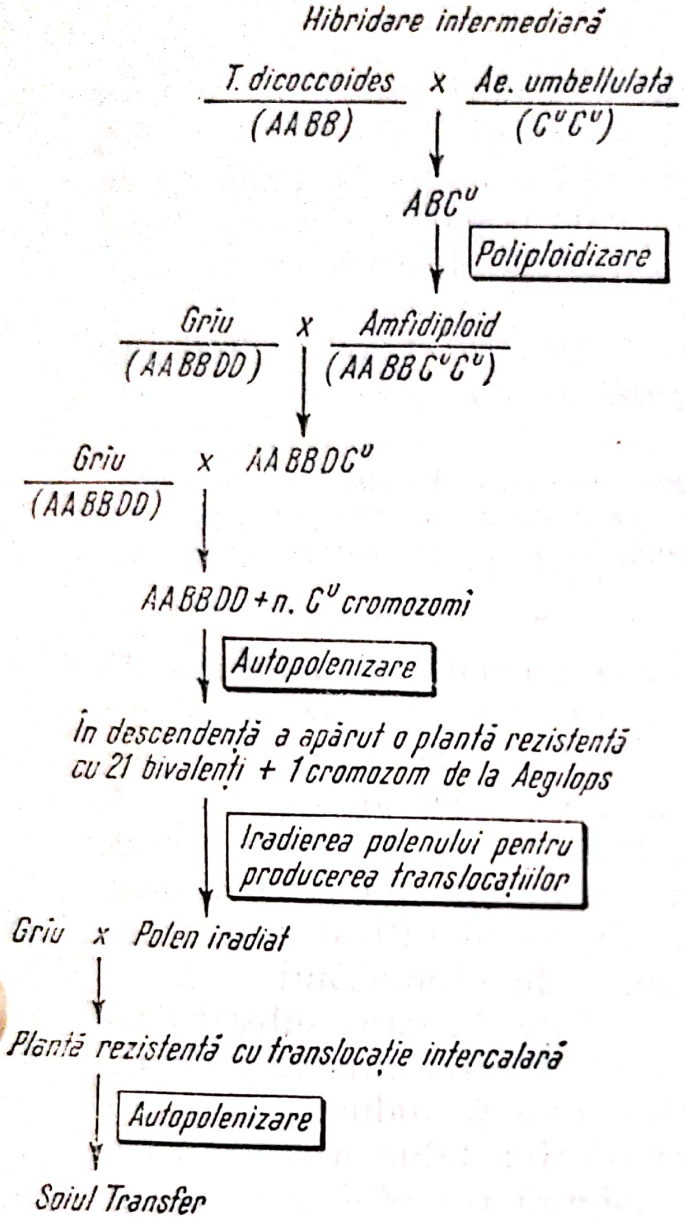


Fig. 10.5. Obținerea soiului rezistent la rugina brună *Transfer*, prin metoda transferului de gene

tural cromozomale face ca să se poată realiza o adevărată „inginerie cromozomală", care sporește posibilitățile de obținere planificată a recombinațiilor optime.

Inducerea variabilității genetice prin mutații

Recunoașterea rolului important pe care îl joacă mutațiile spontane în procesul de evoluție, sugerează importanța pe care mutațiile le pot juca în ameliorare. Punerea la punct a diferite metode de inducere a mutațiilor, care sporesc cu mult frecvența acestora, a făcut posibil ca alături de hibri-

dare, mutageneza să devină o metodă de bază în sporirea variabilităţii genetice.

Succesele importante realizate pînă acum arată cu claritate marile posibilităţi şi perspectivele largi pe care le oferă inducerea mutaţiilor.

Astfel, în Suedia, s-au obţinut prin mutaţii induse, la muştarul alb şi la rapiţa de primăvară, soiuri noi superioare în producţia de seminţe şi în procentul de ulei; tot în Suedia s-au obţinut prin aceeaşi metodă, soiuri valoroase la mazăre (cum este de exemplu soiul *Weibulls Stral I* şi *II*) şi soiuri de orz, unele foarte rezistente la cădere (*mutanta erectoides*), care suportă şi valorifică mari doze de îngrăşăminte şi altele rezistente la făinare (provocată de *Erisiphe graminis hordei*).

Tot în Suedia s-au ameliorat la Svalöf prin inducerea mutaţiilor, soiurile de orz „*Pallas*“ şi „*Mary*“, care se disting prin pai scurt şi rezistent la cădere.

În Italia s-au obţinut prin inducerea mutaţiilor, linii de grîu „durum“, rezistente la cădere şi ca urmare capabile să folosească doze ridicate de azot, fără reacţii negative.

În Japonia s-au înregistrat mari succese la orez, unde s-a reuşit să se obţină o mutantă care posedă o mare rigiditate a paiului, la orz, unde a apărut o mutantă cu paiul scurt şi la soia, unde s-a ales o mutantă cu maturitate timpurie, din care a rezultat soiul „*Raiden*“.

În U.R.S.S., la Institutul de Citologie şi Genetică din Novosibirsk, unele mutante la grîul de primăvară s-au distins prin marea capacitate de producţie (întrecînd soiul original cu 10,1% pînă la 24,2%) precum şi prin precocitate (cu 7—8 zile mai timpurii); la grîul de toamnă unele mutante au dovedit o rezistenţă la ger cu 20—28% mai mare.

La pătlăgele roşii s-au relevat 3 mutante care au dat la prima recoltă o producţie cu 62—112% mai mare decît soiul martor.

Tot în U.R.S.S. s-a înregistrat la cartofi un succes deosebit, una din mutaţii dovedindu-se complet rezistentă la populaţia locală de *Phytophtora*.

Scanned with OKEN Scanner

În R.D.G., la Institutul de la Gatersleben, printre numeroasele mutante induse prin razele X la soia, s-au identificat un număr de tipuri cu o perioadă de vegetaţie mai scurtă, unele mutante fiind cu 3 săptămîni mai precoce decît soiul original, şi a căror producţie este destul de ridicată (peste 2 t/ha boabe).

Tot prin mutaţii induse au fost obţinute în S.U.A., R.F.a Germaniei şi alte ţări, soiuri de fasole şi de orz rezistente la boli, precum şi soiuri de soia cu o mai mare masă a 1 000 de boabe, cu un număr sporit de păstăi şi cu un minimum de germinare mai scăzut (de la 6,5—7° la 4,0°).

Succese mari s-au înregistrat prin inducerea mutaţiilor la meri şi coacăze negre, precum şi la flori, arbori, bacterii, ciuperci.

Merită în special să fie relevate rezultatele obţinute prin inducerea mutaţiilor în Franţa, unde s-au obţinut tipuri noi, valoroase, la trandafiri (care se disting prin petale mai mari şi mai multe precum şi prin culori noi, deosebit de atrăgătoare) şi la garoafe; de asemenea, în Olanda, s-au obţinut mutante valoroase la crizanteme, ce se impun prin coloritul mai frumos şi forma deosebită a petalelor.

Prin mutageneză au apărut în general tipuri valoroase, care se disting prin precocitate, rezistenţa la cădere, boabe mai mari, productivitate sporită şi rezistenţă mai mare la boli.

Importanţa care se acordă mutaţiilor induse poate fi ilustrată prin aceea că la Institutul de la Svalöf (Suedia), în ameliorarea orzului 58% din liniile selecţionate prezente în experienţele de producţie din anul 1966, proveneau din mutaţii. Noile soiuri de orz, create prin mutageneză s-au dovedit mai precoce, mai rezistente la cădere şi la boli. Din vasta experienţă în domeniul inducerii mutaţiilor a Institutului de la Svalöf se poate trage concluzia că ameliorratorii practici pot conta pe valorificarea mutaţiilor în scopuri de producţie.

Studiile genetice au arătat că majoritatea mutaţiilor sînt recesive, în timp ce mutaţiile dominante sînt rare, întîlnindu-se îndeosebi la speciile poliploide. Pe baza acestui

Scanned with OKEN Scanner

fapt se poate deduce că cele mai multe mutaţii nu se vor manifesta decît în a doua şi a treia generaţie după efectuarea tratamentului mutagen (în M_2 şi M_3). De aceea se recomandă ca alegerea mutantelor valoroase să se facă în M_2 pentru macromutaţii şi în M_3 şi chiar mai tîrziu pentru micromutaţii.

Cercetări efectuate la Institutul din Gatersleben au arătat că cele mai multe mutaţii induse reproduc variaţii genetice existente deja în natură, adică au efecte asemănătoare mutaţiilor spontane apărute în cursul evoluţiei speciei. Deci, în majoritatea cazurilor, rezultatele la care se ajunge prin mutaţii ar fi putut fi realizate şi prin hibridări cu diferite forme existente deja în cadrul speciei. Aceasta nu micşorează, însă, deloc importanţa mutagenezei, deoarece adesea este mult mai avantajos să se schimbe prin mutaţii 1—2 gene importante ale unui genotip, decît să se recurgă, pentru transferul acestor gene, la încrucişări repetate cu forme îndepărtate, care posedă multe defecte.

O importanţă deosebită o pot avea *micromutaţiile* care, acumulîndu-se într-un genotip deja valoros, pot determina progrese evidente în expresia unor caractere cantitative.

În concluzie se poate spune că mutageneza artificială reprezintă o metodă genetică de mare perspectivă în ameliorarea plantelor.

III. Metode de izolare a genotipurilor valoroase

Sarcina ameliorării este de a crea genotipuri stabile, care să îşi menţină performanţele la cultivarea lor mai multe generaţii şi în producţie. Hibridarea nu creează direct asemenea genotipuri, decît în cazul plantelor cu înmulţire asexuată. La restul plantelor, în descendenţă au loc noi combinări mai mult sau mai puţin favorabile ale genelor, astfel că, pentru obţinerea unui genotip valoros şi stabil, este necesară intervenţia selecţiei. Aceasta trebuie să reţină, din numărul mare de recombinante care apar în descendenţa unui hibrid, pe acelea care sînt mai corespunzătoare obiectivului urmărit.

Scanned with OKEN Scanner

10.47 SELECȚIE (de la lat. *selectio*, alegere): metodă de ameliorare care constă în izolarea de genotipuri valoroase dintr-o populație prin intermediul alegerii celor mai buni indivizi (*elite*) și a celor mai bune descendențe ale acestora.

10.48 ELITĂ (de la franc, *élite*, ceea ce este mai bun): plantă izolată care întrunește în cea mai mare măsură complexul de caractere și însușiri care corespund obiectivelor de ameliorare fixate.

Dacă se ia în considerație modul de urmărire al descendențelor elitelor, selecția poate fi de două tipuri principale: selecție în masă și selecție individuală.

10.49 SELECȚIE IN MASĂ: metodă de ameliorare a plantelor, care constă în alegerea de elite și semănarea descendențelor acestora *în amestec*, deci fără urmărirea lor individuală.

Selecția în masă se bazează așadar numai pe fenotipul plantelor elită, fără să recurgă la controlul descendențelor pentru a estima valoarea genotipului. De aceea, eficacitatea selecției în masă depinde, în primul rînd, de acuratețea cu care fenotipul reflectă genotipul, adică de eritabilitatea caracterului urmărit.

Pentru caracterele cu eritabilitate redusă, ca de exemplu producția, o eficiență mai mare are selecția *individuală*, la care aprecierea fenotipică a elitei este completată de aprecierea descendenței, ceea ce furnizează o estimație mai corectă a valorii genotipului.

10.50 SELECȚIE INDIVIDUALĂ: metodă de ameliorare a plantelor care constă în alegerea de elite și urmărirea individuală a descendențelor acestora, în scopul unei estimări mai precise a valorii genotipului.

Efectul genetic al selecției depinde în foarte mare măsură de tipul de polenizare al plantelor, astfel că un același mod de lucru în selecție poate avea rezultate foarte diferite în cazul autofecundării continue (ca la plantele autogame) față de cazul în care plantele se încrucișează liber între ele (ca la plantele alogame).

Scanned with OKEN Scanner

Autofecundarea poate avea loc în mod natural la speciile autogame, sau poate fi efectuată artificial la speciile alogame (consangvinizare). În ambele cazuri efectele genetice ale autofecundării sînt asemănătoare căci, în ambele cazuri avem de-a face cu creșterea continuă a homozigoției. De aceea, în condiții de autofecundare, obiectivul selecției este de a izola genotipuri valoroase *homozigote*.

La plantele autogame, unde autopolenizarea are loc în mod obișnuit, majoritatea indivizilor din populațiile naturale sînt homozigoți.

Datorită acestui fapt *selecția în populațiile naturale* ale plantelor autogame epuizează imediat întreaga variabilitate genetică existentă, ducînd la obținerea de linii pure homozigote, în care repetarea alegerii nu mai are nici un efect. Selecția individuală este în acest caz superioară selecției în masă, deoarece permite o mai bună separare a variațiilor genetice de cele provocate de mediu. Așadar, aceste considerente genetice demonstrează că, în cazul selecției în populațiile naturale autogame, metoda cea mai indicată este *selecția individuală cu o singură alegere* (nerepetată).

Selecția în populațiile hibride la plantele autogame pune probleme mult mai complexe. Într-adevăr, în urma încrucișării, se realizează în F_1 un procent de heterozigoție de 100%. Acest procent scade la jumătate în fiecare generație de segregare pentru fiecare genă în parte, astfel că numărul de heterozigoți după x generații de segregare este de $\left(\frac{1}{2^x}\right)^n$, unde n este numărul genelor prin care diferă cele două forme parentale. Prin diferență, numărul de homozigoți va fi $\left(\frac{2^x-1}{2^x}\right)^n$, ceea ce înseamnă că, la încrucișări între forme mult deosebite, este nevoie să treacă multe generații pentru a avea o probabilitate suficient de mare ca elitele extrase din populația hibridă să fie homozigote pentru ge-

nele principale. Acest raționament a condus la elaborarea în ameliorarea plantelor autogame, a metodei de selecție denumite metoda masală.

10.51 METODA MASALĂ (engl. *bulk-method*, germ. *Ramsch*): metodă de ameliorare la plantele autogame, care constă în cultivarea populațiilor hibride în primele 8—10 generații în amestec, fără selecție artificială (sau cu o presiune de selecție foarte scăzută), urmînd ca alegerea individuală să se execute în F_8—F_{10}, cînd homozigoția indivizilor din populație este aproape completă. // — Sin. *Metoda populațiilor hibride*.

În afara simplității sale, metoda masală are avantajul că, în timpul celor 8—10 generații de cultivare în amestec, selecția naturală tinde să sporească procentajul formelor adaptate condițiilor locale, ceea ce mărește probabilitatea extragerii unor elite corespunzătoare acestor condiții. Trebuie subliniat, însă, că acest avantaj se manifestă numai în măsura în care capacitatea de competiție a genotipurilor în amestecuri este corelată cu performanțele acelorași genotipuri în cultură pură.

Un mod de lucru cu totul diferit oferă metoda pedigreului, mult folosită în ameliorarea plantelor autogame.

10.52 METODA PEDIGREULUI (engl. pedigree-method): metodă de ameliorare la plantele autogame, care constă în alegerea individuală repetată a elitelor, începînd din primele generații de segregare, însoțite de urmărirea riguroasă a descendențelor și a genealogiei acestora. // — Sin. *Selecție genealogică*.

Metoda pedigreului are avantajul de a permite identificarea mai timpurie a genotipurilor valoroase care, chiar dacă nu sînt complet homozigote, oferă șanse sporite de a produce în descendență genotipuri homozigote superioare.

Faptul că marea majoritate a elitelor extrase în primele generații sînt heterozigote pentru un număr mai mare sau mai mic de gene, impune repetarea alegerii în generațiile următoare pînă la realizarea homozigoției. Urmărirea riguroasă a genealogiei permite să se aprecieze homozigoția

Scanned with OKEN Scanner

pe baza asemănării dintre descendenţele elitelor extrase în anul premergător dintr-o singură linie.

Alături de inconvenientul de a necesita un mare volum de lucrări şi deci de a fi costisitoare, metoda pedigreului are inconvenientul de a întîrzia aprecierea capacităţii de producţie în culturi comparative pînă în momentul homozigotării materialului.

În încercarea de a corecta neajunsurile celor două metode principale de selecţie de la plantele autogame, s-au imaginat multe variante intermediare, care oferă avantaje în diferite condiţii concrete. Dintre acestea merită să fie amintite cele care pot fi grupate sub numele de *„metoda descendenţelor F_2"* (engl. „F_2 progeny method") (L u p t o n 1961). Metoda constă în alegerea elitelor în F_2 şi urmărirea descendenţelor acestora în culturi comparative, fără alegere repetată în generaţiile F_3—F_6, urmînd ca selecţia să se repete în generaţiile tîrzii, numai în acele descendenţe care s-au evidenţiat în culturi comparative. Metoda îmbină avantajele unei selecţii timpurii, cu avantajul folosirii acţiunii selecţiei naturale în cadrul descendenţelor F_2 şi cu o testare timpurie a capacităţii de producţie, ceea ce o face foarte recomandabilă pentru programele de ameliorare în care productivitatea este obiectivul principal.

Considerente de natură genetică trebuie să ajute pe ameliorator să aleagă acea variantă a metodelor de selecţie care oferă şanse mai mari pentru realizarea obiectivelor concrete de ameliorare. De asemenea, considerente genetice trebuie să determine volumul materialului care trebuie urmărit în procesul de selecţie. Într-adevăr, transmiterea unui caracter cu condiţionare genetică simplă poate fi asigurată de un volum redus al materialului de selecţie. Cu cît, însă, se urmăreşte să se obţină recombinante, care să întrunească un număr mai mare de gene favorabile, cu atît probabilitatea obţinerii unor asemenea recombinante este mai mică şi deci volumul materialului care trebuie urmărit pentru identificarea lor trebuie să fie mai mare. Necesitatea sporirii volumului materialului de selecţie este şi mai mare, dacă unele din genele care trebuie alăturate

Scanned with OKEN Scanner

prin recombinare sînt înlănțuite de gene nefavorabile ce trebuie eliminate. Spre a se asigura condițiile unei recombinări cît mai intense între genele formelor parentale, de o deosebită importanță este volumul materialului hibrid în F_1, știut fiind că în prima generație există probabilitatea maximă de realizare a crossing-overului între cromozomii celor doi părinți (E l l i o t t 1958).

La plantele alogame autopolenizarea, producînd creșterea homozigoției, are efecte negative, uneori deosebit de puternice.

Efecte asemănătoare are și încrucișarea între plante înrudite apropiat, ca de exemplu între descendențele unei singure plante la o specie dioică. În ambele cazuri avem de-a face cu fenomenul de consangvinizare.

10.53 CONSANGVINIZARE (de la lat. *consanguineus*, de aceeași ascendență, înrudit foarte apropiat): înmulțirea prin autofecundare a plantelor alogame hermafrodite sau monoice, sau prin încrucișare între indivizi apropiat înrudiți la plantele dioice.

Efectul caracteristic al consangvinizării la organismele cu fecundare încrucișată este reducerea mai mult sau mai puțin pronunțată a vigorii, adică apariția fenomenului de depresiune de consangvinizare.

10.54 DEPRESIUNE DE CONSANGVINIZARE: reducerea valorii medii a caracterelor cantitative legate de creștere, dezvoltare și reproducere, ca urmare a sporirii gradului de homozigoție prin consangvinizare. // — Sin. *„Degenerare" prin consangvinizare.*

Natura acestui fenomen de depresiune în urma consangvinizării poate fi înțeleasă dacă luăm în considerație istoria evoluției plantelor alogame. Într-adevăr, alogamia a menținut în populațiile naturale ale acestor plante o stare continuă de heterozigoție, astfel că, în decursul evoluției, selecția naturală a favorizat acumularea acelor gene, care au fost capabile ca, în stare heterozigotă, să producă genotipuri

favorabil echilibrate. Trecerea acestor gene în stare homozigotă, ca urmare a autopolenizării, are ca rezultat deranjarea echilibrului genelor şi deci scăderea vigorii plantelor.

Mecanismul genetic, care produce depresiunea de consangvinizare nu este încă pe deplin cunoscut. Un rol determinant îl joacă însă, fără îndoială, segregarea şi recombinarea genelor, care au ca efect:

— separarea în homozigoţi a factorilor favorabili care fuseseră reuniţi în heterozigoţi; existenţa unui linkage strîns între unii factori favorabili şi alţii nefavorabili poate face imposibilă obţinerea unui homozigot, care să întrunească toate genele favorabile;

— dispariţia interacţiunilor de supradominanţă;

— modificarea interacţiunilor de epistazie.

Oricare ar fi, însă, mecanismul genetic al depresiunii de consangvinizare, s-a constatat că aceasta se accentuează pe măsura creşterii homozigoţiei materialului, pînă cînd se ajunge la un minimum de consangvinizare (fig.10.6).

10.55 MINIMUM DE CONSANGVINIZARE: valoarea cea mai scăzută a vigorii medii a unei populaţii, valoare la care se ajunge după un număr de 7—10 generaţii de consangvinizare şi care rămîne relativ stabilă în cazul continuării consangvinizării.

Reducerea vigorii prin consangvinizare este diferită de la specie la specie şi chiar de la un genotip la altul în cadrul speciilor. Astfel, efectele negative ale consangvinizării sînt minime la dovleac, dar puternice la porumb, floarea-soarelui, lucernă etc. În cadrul fiecăreia din specii se întîlnesc variaţii mari, unele populaţii reacţionînd puternic la consangvinizare, în timp ce altele au o reacţie mai redusă.

În orice caz însă, existenţa fenomenului de depresie de consangvinizare face ca, la plantele alogame, autopolenizarea să nu poată duce la obţinerea de genotipuri cu folosire directă în producţie, aşa cum este posibil la plantele autogame.

Scanned with OKEN Scanner

Fig. 10.6. Reducerea vigorii la porumb ca rezultat al consangvinizării timp de șapte generații

Cu toate acestea, consangvinizarea este una din metodele de bază în ameliorarea plantelor alogame, datorită faptului că permite *izolarea de genotipuri homozigote*, deci stabile, care pot fi apoi utilizate în producerea de hibrizi.

Într-adevăr, homozigotarea, care se produce în urma autopolenizării, după aceleași legi ca și la plantele autogame, duce la apariția prin segregare și recombinare a unor noi genotipuri. Între acestea, alături de numeroase tipuri care prezintă diferite monstruozități, cauzate de trecerea în stare homozigotă a unor gene recesive dăunătoare, se întîlnesc și genotipuri care concentrează un mare număr de gene favorabile. Încrucișarea unor asemenea linii a căror zestre genetică valoroasă se completează reciproc într-un mod echilibrat, va da naștere la hibrizi mai valoroși decît populația inițială, din care au fost extrase liniile.

Ca și în selecția plantelor autogame, în cazul consangvinizării, homozigoția nu constituie un obiectiv în sine, ci un mijloc de a obține izolarea de genotipuri valoroase. De

Scanned with OKEN Scanner

aceea, în unele programe de ameliorare, se execută autopolenizare numai un număr redus de ani (1—4), ceea ce permite izolarea a numerose genotipuri, care sînt însă în mare măsură heterozigote. Asemenea linii pot fi menţinute prin încrucişări între plantele din interiorul lor, adică prin aşa-numitele *încrucişări sib*, în acest fel, potrivit legii H a r d y-W e i n b e r g, menţinîndu-se constantă frecvenţa genelor lor. Trebuie menţionat însă că, sub influenţa selecţiei naturale sau a unei selecţii inconştiente, există riscul ca aceste linii insuficient consolidate să îşi modifice zestrea genetică. Acest risc este cu atît mai mic, cu cît linia este mai homozigotă.

10.56 ÎNCRUCIŞARE SIB (de la cuvîntul engl. *siblings*, fraţi sau surori avînd un singur părinte comun): metodă de menţinere a liniilor consangvinizate sau populaţiilor alogame, prin încrucişare între plantele surori.

Încrucişările *sib* se folosesc curent şi în menţinerea liniilor consangvinizate stabilizate, ele menţinînd variabilitatea genetică reziduală, care persistă chiar după mulţi ani de consangvinizare, ceea ce evită o reducere excesivă a vigorii liniei.

Ca şi în selecţia plantelor autogame, succesul în extragerea de linii consangvinizate depinde în cea mai mare măsură de volumul şi valoarea materialului supus selecţiei. Spre deosebire de populaţiile autogame, la care variabilitatea genetică este limitată, populaţiile alogame conţin, datorită heterozigoţiei lor, o mare variabilitate potenţială, care poate fi folosită prin consangvinizare. Selecţia naturală a acumulat în populaţiile locale numeroase gene valoroase a căror izolare prin consangvinizare poate fi de o mare importanţă pentru programele de ameliorare. Exemplul ameliorării porumbului din multe ţări unde din populaţiile locale s-au extras linii consangvinizate deosebit de valoroase, dovedeşte importanţa deosebită a populaţiilor locale la plantele alogame.

Cu toate acestea, crearea de populaţii hibride prin încrucişarea unor forme parentale valoroase reprezintă şi la plantele alogame o metodă principală pentru crearea unei va-

Scanned with OKEN Scanner

riabilităţi genetice sporite, care să stea la baza procesului de selecţie prin consangvinizare.

În concluzie, atît la plantele autogame cît şi la cele alogame, selecţia în condiţii de autopolenizare duce în cîteva generaţii la desfacerea populaţiei heterozigote iniţiale în mai multe genotipuri homozigote stabile, permiţînd o fixare rapidă a genelor. Prin contrast, selecţia în condiţii de fecundare străină are efecte genetice cu totul diferite.

Selecţia în condiţii de fecundare străină

Selecţia, în condiţiile în care indivizii populaţiei se interîncrucişează liber între ei, adică în condiţiile care se întîlnesc în mod normal la plantele alogame, are, din punct de vedere genetic, două caracteristici esenţiale:

— Spre deosebire de cazul autopolenizării unde genotipul unei descendenţe este determinat în întregime de genotipul elitei din care a fost obţinută, în cazul polenizării străine prin extragerea elitelor se controlează numai genotipul matern, în timp ce forma paternă rămîne necunoscută. Din această cauză, în condiţii de polenizare străină, posibilităţile de control asupra genotipului descendenţei sînt mult reduse.

— Datorită fecundării străine genele diferiţilor indivizi din populaţie se recombină din nou în fiecare generaţie, astfel că fixarea genelor favorabile are loc încet. Acest fapt permite, însă, o acumulare treptată a acestor gene, care poate duce la un progres mai îndelungat şi mai substanţial decît fixarea rapidă a genelor.

Aşadar, în condiţii de fecundare străină, selecţia întîmpină dificultăţi mai mari, însă acestea sînt în mare măsură compensate de posibilităţile mai mari de progres în timp.

O parte din inconvenientele legate de imposibilitatea controlului calităţii genetice a polenului pot fi înlăturate prin diferite tehnici speciale, bazate fie pe înlăturarea plantelor nevaloroase înaintea înfloritului, fie pe împărţirea seminţei unei plante elite în 2—3 părţi, astfel că, în anul următor primei verificări, se însămînţează rezervele de seminţe numai de la elitele dovedite ca valoroase prin proba

descendenței. Nici una din aceste tehnici nu poate realiza însă un control atît de eficace ca acel posibil în cazul autopolenizării.

Caracteristicile genetice ale selecției în condiții de fecundare străină influențează și asupra alegerii metodei de selecție. Într-adevăr în aceste condiții selecția în masă poate avea o eficacitate ridicată în acumularea genelor pentru caractere cantitative ușor identificabile, ca precocitatea, compoziția chimică etc. Pe de altă parte selecția individuală, deși își menține superioritatea în privința posibilităților de apreciere a genotipului descendențelor, riscă din cauza volumului, inevitabil limitat, să conducă la un grad ridicat de consangvinizare și deci la scăderea vigorii plantelor.

Un exemplu elocvent al posibilităților enorme, pe care le oferă selecția în condițiile unei recombinări continue a genelor, îl constituie renumitele lucrări de selecție pentru un conținut ridicat și scăzut de proteină și de grăsimi, executate timp de peste 60 generații, începînd din 1896 la porumb (W o o d w o r t h et al. 1952 și L e n g 1961). În 60 de ani de selecție individuală conținutul mediu de proteină inițial de 10,92 % a putut fi coborît la 4,96% sau urcat la 22,84%, iar procentul mediu de grăsimi a putut fi coborît la 0,77% sau crescut la 14,83% pornind de la un conținut inițial de 4,70% (tabelul 10,1).

Selecția recurentă

Am arătat că selecția în condiții de autopolenizare duce la o fixare rapidă a genelor, ceea ce limitează însă posibilitățile de progres ulterior, în timp ce selecția în condiții de fecundare străină păstrează posibilități largi de evoluție, dar conduce mult mai încet la rezultate.

O metodă menită să îmbine avantajele celor două sisteme de ameliorare este selecția recurentă.

10.57 SELECȚIA RECURENTĂ (de la engl. *recurrent*, care se repetă, care revine); metodă de ameliorare care constă în alternarea selecției în condiții de autopolenizare, cu încrucișarea între cele mai bune linii alese. / / — Sin. *Selecție periodică*.

Scanned with OKEN Scanner

Tabelul 10.1

REZULTATELE SELECȚIEI LA PORUMB
(după Woodworth et al., 1952 și Leng, 1961)

Generația	Direcția de selecție			
	Grăsimi		Proteină	
	Conținut ridicat %	Conținut scăzut %	Conținut ridicat %	Conținut scăzut %
0	4,70		10,92	
5	6,24	3,45	13,78	9,63
10	7,38	2,67	14,26	8,65
15	7,52	2,06	13,79	7,90
20	8,51	2,07	15,66	8,68
25	9,94	1,71	16,66	9,14
30	10,21	1,44	18,16	6,50
35	11,80	1,23	20,14	7,12
40	10,16	1,24	22,92	7,99
45	13,73	1,02	17,76	5,79
50	14,30	1,00	19,50	5,15
60	14,83	0,77	22,84	4,96

Alternarea generațiilor de autopolenizare și de intercrucișare permite selecției recurente să obțină în primul rînd o izolare rapidă a genotipurilor prin autopolenizare, ceea ce asigură eficiența selecției, iar în al doilea rînd recombinarea genelor despărțite prin segregare pentru a forma genotipuri superioare, ceea ce asigură un progres continuu. Numărul de cicluri în care se pot obține progrese prin repetarea autopolenizării și încrucișării liniilor, depinde de variabilitatea existentă inițial în populație și de intensitatea selecției în fiecare ciclu.

Metoda selecției recurente a fost verificată cu rezultate strălucite în ameliorarea plantelor alogame și îndeosebi în ameliorarea porumbului, unde se aplică în mai multe variante. Rezultate tot atît de bune se pot aștepta însă, din

Scanned with OKEN Scanner

aplicarea principiilor selecției recurente și la plantele autogame (A n d r u s , 1963).

În concluzie se poate afirma că izolarea celor mai valoroase genotipuri din populații naturale sau hibride pune probleme deosebit de complexe, a căror rezolvare necesită aplicarea judicioasă a unor metode solid fundamentate genetic.

IV. Folosirea heterozisului în ameliorarea plantelor

Numeroase exemple dovedesc că, în populațiile naturale ale multor specii de plante, heterozigoții sînt superiori homozigoților, din punct de vedere al vigorii și al capacității de adaptare și de reproducere. Se cunoaște că în natură există felurite mecanisme menite să împiedice autofecundarea și să păstreze în populații un procent cît mai mare de heterozigoție.

Folosirea în ameliorare a acestui fenomen de superioritate a heterozigoților, denumit heterozis, constituie una din cele mai importante aplicații ale geneticii în agricultură.

10.58 HETEROZIS (termen propus de S h u l l în 1914 și provenit prin prescurtarea din engl. *„stimulus of heterozygosis"* stimulare prin heterozigoție): fenomen de superioritate a organismelor hibride față de formele parentale, din punct de vedere al vigorii generale, al adaptabilității, capacității de producție etc.

Superioritatea față de părinți este exprimată de unii autori ca o diferență între valorile hibridului F_1 și media celor doi părinți $\left(F_1 - \frac{P_1+P_2}{2}\right)$. Mai indicat ni se pare, însă, ca această comparație să se facă între hibridul F_1 și cel mai bun dintre părinți ($F_1 - P_{maxim}$).

Heterozisul se manifestă atît pentru unele caractere morfologice (ca înălțimea și diametrul tulpinii plantelor etc.) cît și pentru unele caractere fiziologice (capacitatea fotosintetică etc.). Se pot, așadar, distinge mai multe tipuri de heterozis:

Scanned with OKEN Scanner

— heterozis somatic, care afectează caracterele vegetative ale plantei,

— heterozis reproductiv, care afectează capacitatea de reproducere şi deci producţia de boabe,

— heterozis adaptiv, care se referă la capacitatea de adaptare a organismelor la diferite condiţii de mediu.

Importanţa economică a tuturor acestor forme de heterozis poate fi considerabilă. Îndeosebi interesează însă heterozisul reproductiv, care poate duce la plantele agricole, la obţinerea de producţii cu 30—40% mai mari decît producţiile formelor parentale.

Heterozisul se întîlneşte atît la speciile alogame cît şi la cele autogame.

O manifestare deosebit de puternică a heterozisului apare de obicei la încrucişarea între liniile consangvinizate obţinute la plantele alogame. În acest caz hibridul nu numai că depăşeşte formele parentale atingînd nivelul populaţiei din care au fost extrase acestea şi înlăturînd astfel depresiunea de consangvinizare (cisheterozis), dar este superior adesea populaţiei iniţiale (transheterozis).

10.59 CISHETEROZIS (de la lat. *cis*, dincoace de): formă de heterozis în care hibridul depăşeşte nivelul formelor parentale consangvinizate, dar nu şi nivelul populaţiei cu fecundare străină din care acestea au fost extrase.

10.60 TRANSHETEROZIS (de la lat. *trans*, dincolo de): formă de heterozis în care hibridul depăşeşte nu numai formele parentale consangvinizate, ci şi nivelul populaţiei cu fecundare străină din care acestea au fost extrase.

La plantele autogame, heterozisul, deşi în medie mai redus ca intensitate, poate produce sporuri de producţie atingînd, de exemplu, pentru unele combinaţii la grîu 30—40%.

Mecanismul genetic al heterozisului nu este încă pe deplin cunoscut. Numeroşi cercetători au enunţat însă, diferite, ipoteze, care explică unele aspecte ale acestui important fenomen.

În general se admite astăzi că la apariţia heterozisului concură mai multe mecanisme genetice distincte, a căror importanţă relativă este diferită de la caz la caz.

Scanned with OKEN Scanner

Un rol predominant pare să îl aibă, în majoritatea cazurilor, *acțiunea cumulativă a genelor dominante favorabile* întrunite în hibrid prin încrucișare. Admițînd că majoritatea genelor dominante influențează în mod pozitiv vigurozitatea organismului, în timp ce genele recesive au o acțiune mai puțin favorabilă sau chiar negativă, este ușor de înțeles că prin încrucișarea unor părinți care poartă gene dominante diferite, hibridul în F_1 va fi superior ambelor forme parentale:

$$AAbbccDD \times aaBBCCdd$$

$$Aa\ Bb\ Cc\ Dd$$

Înlănțuirea strînsă, care poate exista între unele gene dominante favorabile și unele gene recesive nefavorabile, ca și numărul mare al genelor care influențează vigurozitatea organismului, pot explica de ce este greu să se obțină indivizi homozigoți pentru toate genele favorabile, care să fie, deci, egali cu heterozigoții.

Avînd în vedere faptul cunoscut al interdependenței acțiunii tuturor genelor unui organism, un rol important în manifestarea heterozisului îl pot avea *interacțiunile genice nealelice* (de epistazie), adică modificarea acțiunii unor gene în funcție de restul genelor prezente. Este ușor de înțeles că în hibrid pot apare asemenea interacțiuni nealelice diferite de cele existente la formele parentale. Fixarea în stare homozigotă a genelor între care există cele mai favorabile interacțiuni epistatice poate fi îngreunată de existența unor înlănțuiri nefavorabile.

În unele cazuri s-a putut demonstra existența unor *interacțiuni alelice de supradominanță*, adică s-a observat, chiar la încrucișări între părinți care difereau printr-o singură genă, că hibridul *Aa* este superior ambilor homozigoți *AA* și *aa*. Un asemenea fenomen poate fi ușor înțeles la nivel biochimic, presupunînd că genele *A* și *a* controlează sinteza a două enzime a căror activitate se completează reciproc, fie formînd molecule hibride, fie activînd cu eficacitate maximă în condiții de mediu diferite.

Scanned with OKEN Scanner

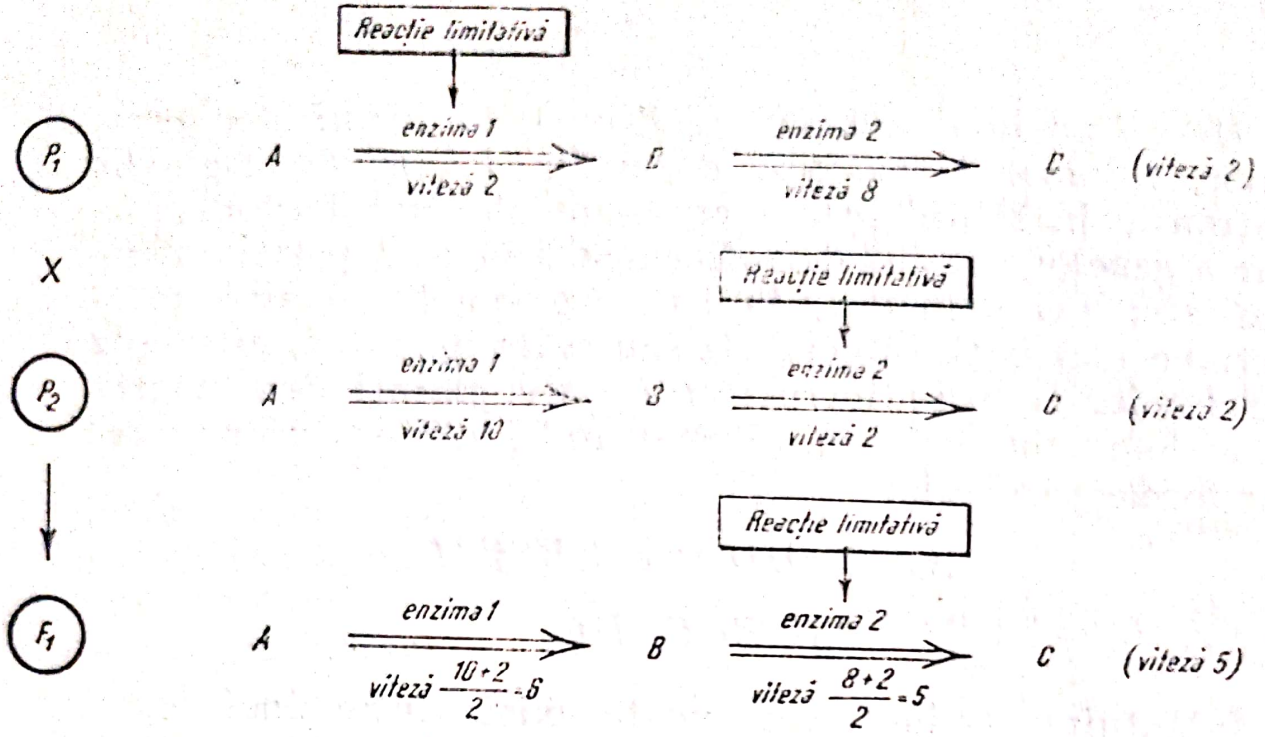


Fig. 10.7. Explicarea heterozisului prin interacțiunea între caractere componente cu ereditate intermediară. (Viteza de reacție a unei căi metabolice este determinată de viteza reacției celei mai lente)

În sfîrșit, numeroase cercetări, mai recente, au arătat că unele caractere complexe pot manifesta fenomenul de heterozis, deși toate caracterele simple componente au valori strict intermediare între valorile corespunzătoare ale formelor parentale. Avem de-a face în acest caz cu o *interacțiune a caracterelor simple componente*. Astfel de exemplu, W i l l i a m s (1959) a arătat că, la tomate, componentele producției, deși nu prezintă individual fenomenul de heterozis, pot interacționa pentru a da naștere unui heterozis puternic al producției.

La nivel biochimic, M i f l i n et al. (1966) au arătat că interacțiunea între enzimele unui lanț metabolic poate produce heterozis, chiar dacă activitatea fiecărei enzime în parte are o valoare intermediară între valorile formelor parentale. Într-adevăr viteza, cu care este sintetizat produsul final al unei căi metabolice depinde exclusiv de viteza celei mai lente reacții componente. Este deajuns ca la formele parentale reacțiile limitative să fie diferite, pentruca să apară heterozis, deși ereditatea fiecărei enzime în parte poate fi strict intermediară (fig. 10.7).

Scanned with OKEN Scanner

Acest mecanism al heterozisului poate juca un rol foarte important avînd în vedere că, în foarte multe cazuri, caracterele cantitative simple s-au dovedit a avea o ereditate intermediară, determinată de acțiunea aditivă a genelor.

Elucidarea rolului pe care îl joacă fiecare dintre aceste mecanisme principale în determinarea heterozisului în fiecare dintre cazurile concrete, reprezintă o sarcină a viitorului și ea va permite amelioratorilor o folosire mai eficientă a vigorii hibride.

Pentru folosirea practică a superiorității hibrizilor față de formele parentale, amelioratorul are de ales între două căi: cultivarea hibrizilor F_1 și cultivarea soiurilor sintetice.

Cea mai completă folosire a fenomenului de heterozis se realizează prin cultivarea în producție a hibrizilor simpli în F_1.

10.61 HIBRID SIMPLU: hibrid rezultat din încrucișarea a doi părinți homozigoți (linii consangvinizate la plantele alogame sau soiuri la plantele autogame).

Hibrizii simpli realizează un procent de heterozigoție de 100% ceea ce le asigură folosirea la maximum a superiorității heterozigoților. Răspîndirea lor în producție este, însă, uneori împiedicată de prețul prea ridicat al seminței. Într-adevăr, la plantele alogame, sămînța pentru cultivarea hibrizilor F_1 se obține pe plante-mamă dintr-o linie consangvinizată, care este de obicei foarte slab productivă, din cauza fenomenului de depresie în urma consangvinizării. Din această cauză, îndeosebi la porumb, s-au răspîndit în producție hibrizii dubli, obținuți prin încrucișarea a doi hibrizi simpli, astfel că producerea seminței lor este mult mai ușoară.

10.62 HIBRID DUBLU: hibrid rezultat prin încrucișarea a doi hibrizi simpli. Hibrizii dubli sînt folosiți în producție, mai ales la porumb, datorită faptului că producerea seminței lor este mai ieftină decît la hibrizii simpli.

Hibrizii dubli prezintă, de regulă, un heterozis mai scăzut decît hibrizii simpli, din cauza segregării care are loc

Scanned with OKEN Scanner

la producerea gameților celor doi hibrizi simpli parentali. Ei au însă, avantajul de a poseda o bază genetică mai largă, ceea ce le poate asigura o mai bună adaptabilitate la condițiile de mediu.

Cu toate acestea tendința generală este de a se cultiva hibrizi simpli, ori de cîte ori sămînța acestora poate fi obținută la un preț convenabil. Astfel, la tomate, la ceapă, la porumbul zaharat etc., unde costul seminței este neînsemnat față de valoarea culturii s-au răspîndit în cultură hibrizi simpli. Recent și la porumb, datorită progreselor făcute în ameliorarea capacității de producție a liniilor consangvinizate, prețul de cost al seminței simple hibride a început să scadă, ceea ce a permis introducerea în cultură a hibrizilor simpli, capabili să dea producții superioare hibrizilor dubli.

Atît hibrizii simpli cît și cei dubli nu se cultivă decît în prima generație, deoarece în generațiile următoare, își micșorează mult capacitatea de producție din cauza segregării și homozigotării.

La culturile sau în condițiile în care folosirea hibrizilor simpli sau dubli nu este posibilă, amelioratorul poate folosi o parte din avantajele pe care le conferă fenomenul de heterozis prin crearea soiurilor sintetice.

10.63 SOI SINTETIC: populație rezultată prin încrucișarea mai multor linii consangvinizate și care poate fi cultivată mai multe generații fără ca să prezinte o scădere prea mare de producție.

Soiurile sintetice sînt de obicei inferioare celor mai buni hibrizi simpli sau dubli, dar pot fi mult superioare soiurilor și populațiilor locale.

Crearea de hibrizi și soiuri sintetice, care să manifeste fenomenul de heterozis necesită studierea reacției la încrucișare, adică a capacității de combinare a formelor parentale folosite.

Comportarea unei anumite încrucișări este întotdeauna rezultatul însumării unui component, care exprimă reacția generală, caracteristică formelor parentale în toate combinațiile în care ar lua parte, cu un component care exprimă

Scanned with OKEN Scanner

reacţia specifică, proprie numai încrucişării respective. Pe această bază, se poate distinge o combinabilitate generală, proprie formelor parentale, şi o combinabilitate specifică, proprie fiecărei combinaţii hibride.

10.64 COMBINABILITATE GENERALĂ: efectul mediu al participării unei forme parentale, într-un număr mare de combinaţii hibride. / / — Sin. *Capacitate de combinare generală.*

Combinabilitatea generală furnizează informaţii asupra valorii medii de genitor a unei forme parentale, oferind astfel, un criteriu general de apreciere a valorii liniilor sau soiurilor folosite în încrucişări. Spre deosebire de ea, combinabilitatea specifică se referă la fiecare combinaţie în parte.

10.65 COMBINABILITATE SPECIFICĂ: abaterea valorii unei combinaţii hibride faţă de valoarea aşteptată pe baza efectelor medii ale formelor parentale. / / — Sin. *Capacitate de combinare specifică.*

Din punct de vedere genetic combinabilitatea generală furnizează o estimaţie a efectului acţiunii aditive a genelor, în timp ce combinabilitatea specifică estimează efectele interacţiunilor de dominanţă, de epistazie şi ale interacţiunilor între genotip şi mediu.

O estimare completă a celor două tipuri de capacitate de combinare se poate face cu ajutorul încrucişărilor dialele folosind metodele de calcul indicate de G r i f f i n g (vezi T u r b i n et al., 1961).

Avînd în vedere volumul mare de lucru pe care îl necesită încrucişările dialele, s-au elaborat şi alte metode de estimare a capacităţii de combinare. Una dintre aceste metode foloseşte încrucişări de probă (testări) efectuate cu diferite genotipuri folosite ca testeri.

10.66 TESTER (termen englezesc, *tester*, verificator): linie, hibrid, soi sau populaţie folosită la încrucişări cu diferite alte genotipuri în scopul determinării capacităţii de combinare a acestora,

Scanned with OKEN Scanner

Informaţiile pe care le asigură testarea diferă foarte mult în funcţie de natura genetică a testerului. Într-adevăr, folosind ca tester o linie consangvinizată, sau chiar un hibrid simplu, sporurile obţinute prin hibridare vor fi rezultatul însumării combinabilităţii generale cu cea specifică, astfel că cele două componente nu vor putea fi separate. Cu alte cuvinte, folosind un tester cu bază genetică îngustă, nu vom putea face nici o prognoză asupra rezultatelor, pe care liniile testate le vor da în alte combinaţii.

Dimpotrivă, folosirea ca tester a unui soi cu polenizare liberă sau a unui hibrid complex va furniza o estimaţie aproape corectă numai a combinabilităţii generale. Folosirea în paralel a mai multor testeri măreşte precizia estimaţiei. Hibrizii obţinuţi prin încrucişarea unei linii consangvinizate cu un soi folosit ca tester poartă denumirea de top-cross, termenul extinzîndu-se apoi pentru metoda de testare pentru stabilirea combinabilităţii generale.

10.67 TOP-CROSS (termen englezesc de la *top*, vîrf, superior, şi *cross*, încrucişare): hibrid obţinut prin încrucişarea unei linii consangvinizate cu un soi cu polenizare liberă folosit ca tester. / / — Metodă pentru stabilirea combinabilităţii generale a unor genotipuri prin încrucişare cu un tester cu bază genetică largă.

La plantele, la care executarea polenizărilor dirijate pentru realizarea încrucişărilor dialele sau a top-crossului este dificilă, s-a adoptat o altă metodă, bazată pe polenizarea liberă a plantelor distribuite randomizat, astfel încît, seminţele rezultate să constituie o probă întîmplătoare din totalitatea combinaţiilor hibride posibile. Această metodă, mult folosită în ameliorarea plantelor furajere, a sfeclei de zahăr etc., poartă numele de polycross.

10.68 POLYCROSS (de la grec. *polys*, numeros şi engl. *cross*, încrucişare): metodă de determinare a combinabilităţii generale la plantele alogame, care constă în însămînţarea mai multor genotipuri randomizat, în mai multe repetiţii, astfel încît, seminţele obţinute de la fiecare genotip în urma polenizării libere, să reprezinte o probă întîmplătoare reprezentativă din totalul încrucişărilor posibile.

Scanned with OKEN Scanner

După ce, în culturi comparative, se verifică valoarea acestor amestecuri de hibrizi ai fiecărui genotip testat, cele mai bune genotipuri, menținute separat din rezerva de sămînță sau prin înmulțire vegetativă, se pot amesteca dînd naștere unui soi sintetic, în care liniile componente au o bună combinabilitate generală.

Folosirea heterozisului a produs o adevărată revoluție în cultura porumbului. Multe țări cultivatoare de porumb, printre care și țara noastră, cultivă întreaga suprafață numai cu hibrizi dubli și simpli (G i o s a n et al. 1962).

Heterozisul aduce sporuri mari de producție și la sfecla de zahăr, tomate, ceapă, floarea-soarelui etc. Rezultate spectaculoase le dă hibridarea la arborii forestieri, unde hibrizii din genurile *Populus*, *Pinus*, *Picea*, *Larix* etc., au căpătat o folosire largă în producție.

În sfîrșit, descoperirea și utilizarea fenomenului de androsterilitate, a deschis largi posibilități de utilizare a heterozisului și la unele specii autogame ca sorgul, grîul etc.

Într-adevăr, utilizarea practică a heterozisului, presupune posibilitatea producerii pe scară mare a seminței hibride, adică posibilitatea unei castrări în masă a plantelor-mamă. Dacă la porumb această posibilitate este furnizată de localizarea diferită a florilor mascule și femele, la speciile hermafrodite castrarea în masă este o imposibilitate. Soluția genetică pentru învingerea acestei dificultăți a fost utilizarea androsterilității citoplasmatice sau nucleare.

Androsterilitatea citoplasmatică reprezintă soluția ideală pentru producerea în masă a semințelor hibride. Transmițîndu-se citoplasmatic, adică pe linie maternă și fără segregare, acest tip de androsterilitate poate fi ușor utilizat în producerea de sămînță hibridă. La plantele cultivate pentru producția de boabe, sistemul genetic trebuie să fie completat de existența unor gene nucleare capabile să restaureze fertilitatea. Încorporarea acestor gene restauratoare prin backcrossuri în părintele patern al hibridării asigură un sistem economic de producere de sămînță, sistem folosit deja în producție la porumb, sorg etc.

Scanned with OKEN Scanner

Androsterilitatea nucleară, determinată în general de gene recesive, are inconvenientul de a segrega în descendență. Din această cauză androsterilitatea nucleară nu poate fi folosită în producerea de sămînță decît dacă se creează posibilitatea ca plantele fertile care apar prin segregare, să fie înlăturate înainte de înflorire. Această posibilitate a fost creată tot printr-o metodă genetică, obținîndu-se linii la care există o înlănțuire (linkage) foarte strînsă între alela dominantă, care produce fertilitatea și genele, care produc caractere distinctive ale plantelor, ceea ce permite recunoașterea și eliminarea plantelor fertile. De exemplu, un asemenea sistem a fost pus la punct la orz, unde s-a obținut o înlănțuire între alela care produce fertilitate și o genă care produce sensibilitate la tratamentul cu DDT, astfel că printr-un asemenea tratament este posibil să se elimine toate plantele fertile din soiul-mamă, înainte de înflorit.

Toate aceste exemple dovedesc cu prisosință aportul însemnat pe care l-a adus genetica în sporirea producției agricole prin folosirea heterozisului și a androsterilității.

V. Folosirea poliploidiei în ameliorarea plantelor

Poliploidia a jucat un rol important în evoluția plantelor. Producînd plante mai viguroase, datorită creșterii volumului celulelor în urma multiplicării numărului de cromozomi, favorizînd fixarea unor hibrizi interspecifici sub formă de amfidiploizi, poliploidia a dat naștere la noi specii care s-au extins dincolo de arealul speciilor diploide.

O dată cu descoperirea factorilor poliploidizanți, ameliorarea plantelor a putut să folosească și ea avantajele pe care le poate oferi dublarea numărului de cromozomi. Poliploidia a devenit astăzi o metodă de ameliorare folosită curent pentru realizarea următoarelor obiective principale:

Obținerea unor dimensiuni mai mari ale diferitelor părți ale plantei poate constitui un mare avantaj la plantele de la care se utilizează diferite organe vegetative sau la plan-

tele decorative. De exemplu, poliploidia este folosită în ameliorarea trifoiului, a sfeclei de zahăr și furajere și a diferitelor specii floricole cum sînt de pildă narcisele.

La plantele, care se cultivă pentru producția de boabe, avantajul conferit de dimensiunile mai mari ale semințelor este adesea anulat de fertilitatea, de regulă mai scăzută, a poliploizilor.

Obținerea unor caractere noi, care nu există la diploizi este de asemenea posibilă prin poliploidizare. Astfel, de exemplu, sfecla poliploidă este mai rezistentă la *Cercospora* decît formele diploide din care a provenit, iar secara tetraploidă are o calitate superioară celei diploide.

Favorizarea polenizării străine este un efect al poliploidiei care este utilizat cu succes în ameliorarea sfeclei de zahăr. Într-adevăr, s-a constatat că polenul de la plantele diploide germinează și produce fecundarea mai repede decît polenul produs de plantele tetraploide. Datorită acestui fapt, prin cultivarea alăturată a unei forme diploide ($2n$) și a unei forme tetraploide ($4\ n$) de sfeclă, pe forma tetraploidă se formează un procent ridicat de sămînță triploidă hibridă ($3\ n$), care este utilizată în producție. Sămînța triploidă de sfeclă, folosită deja pe scară mare și la noi în țară, îmbină deci avantajele poliploidiei cu prezența heterozisului în urma hibridării, ceea ce îi permite să dea sporuri substanțiale față de soiurile normale diploide.

Sterilitatea poliploizilor cu număr impar de garnituri cromozomale reprezintă un mare avantaj economic la unele specii agricole. Astfel, de exemplu, la pepeni s-au obținut prin încrucișare între forme diploide și tetraploide, hibrizi triploizi care au marele avantaj de a nu forma semințe, din cauza sterilității. Asemănător, bananul cultivat reprezintă un triploid, care datorită sterilității nu formează semințe.

Fixarea stării de heterozigoție reprezintă una din direcțiile de perspectivă în utilizarea poliploidiei în ameliorare.

Scanned with OKEN Scanner

Într-adevăr dublarea numărului de cromozomi permite ca fiecare gamet să posede doi cromozomi omologi care pot fi diferiți din punct de vedere al genelor lor.

Datorită acestui fapt se poate stabiliza un grad înalt de heterozigoție, care rămîne neschimbat chiar în urma autopolenizării. Pe această cale se speră să se obțină o fixare a heterozisului la porumb și la alte specii.

Îmbinarea genomurilor de la specii diferite reprezintă de fapt un proces asemănător. Prin poliploidizare s-a reușit să se fixeze hibrizi interspecifici sub formă de amfidiploizi, dintre care unii pot avea importanță practică. Astfel, forma *Triticale*, care îmbină genomurile grîului cu genomul de la secară prezintă avantaje față de grîu în zonele cu iarnă foarte aspră sau pe terenurile nisipoase.

Amfidiploizii sînt folosiți și ca forme intermediare pentru realizarea unor încrucișări îndepărtate, așa cum a procedat de exemplu S e a r s în obținerea soiului de grîu *Transfer*.

Și fenomenul invers, de înjumătățire a numărului de cromozomi și de apariție a haploizilor, și-a găsit aplicare în ameliorarea plantelor. Astfel, la porumb, haploizii care apar în mod natural cu o frecvență foarte redusă, sînt folosiți prin redublarea numărului de cromozomi la obținerea de linii absolut homozigote.

Odată izolată segreganta urmărită, se recurge la dublarea numărului de cromozomi prin colchicinizare, pentru a reveni la numărul normal, poliploid, de cromozomi.

Așadar, poliploidia și haploidia reprezintă încă un exemplu convingător de aplicare a geneticii în ameliorarea plantelor.

10.3. APLICAȚIILE GENETICII ÎN AMELIORAREA ANIMALELOR

1. Generalități

Principiile moderne de genetică au clarificat multe probleme din ameliorarea animalelor, ramură de producție

rămasă vreme îndelungată mult înapoia ameliorării plantelor.

Este destul să citäm că în zootehnie secole de-a rîndul s-a crezut că însuşirile sînt transmise exclusiv de către mascul. Acest principiu de ereditate a însuşirilor la animale este cristalizat foarte bine într-un vechi proverb arab, care susţinea că: „Iapa este un sac, în care de vei arunca plumb, plumb vei găsi, de vei arunca aur, aur vei găsi", plumbul şi aurul referindu-se la sămînţa provenită de la armăsar.

Consecvenţi acestui principiu, zootehniştii au acordat o importanţă covîrşitoare — uneori chiar exclusivă — influenţei însuşirilor reproducătorilor masculi.

Tot în zootehnie au fost folosite şi mai dăinuie încă denumiri stranii ca 1/2 sînge, 3/4 sînge, 7/8 sînge etc., prin expresia „pur sînge" înţelegîndu-se rasele pure, amelioratoare, iar prin „1/2 sînge" produsul din F_1; de exemplu despre generaţia F_1 din încrucişarea berbec merinos şi oaie ţigaie rezultă oaia spancă, despre care se zice că are „1/2 sînge merinos".

Merită a fi relevat de asemenea exagerata importanţă ce s-a dat în zootehnie însuşirilor exterioare, exprimate în fenotip, care erau adesea modificaţii produse de condiţiile de mediu. S-a insistat în trecut, prea mult asupra cochetăriei conformaţiei şi s-au neglijat alte însuşiri mult mai importante ca viteză de creştere etc. (P o l y 1963). S-a creat chiar o disciplină specială „Exteriorul", în care, prin meticuloase determinări, se defineau reproducătorii „ideali" şi se ridica la rangul de dogmă „frumuseţea zootehnică".

10.69 EXTERIOR: Capitol al zootehniei generale care pe baza studiilor analitice parţiale şi de sinteză ale aspectelor exterioare ale corpului animalelor domestice, urmăreşte să determine valoarea economică şi zootehnică a acestora.

În aceeaşi ordine de idei trebuie menţionată şi atenţia excesivă acordată în zootehnie „corelaţiilor" de multe ori imaginare dintre unele particularităţi ale exteriorului şi

Scanned with OKEN Scanner

însuşirile de productivitate. Astfel se susţine adesea că buna producţie de lapte ar fi corelată cu următoarele însuşiri, spre a nu cita decît cîteva: lungimea şi forma gîtului, prinderea cozii, fineţea, supleţea şi lungimea părului, temperamentul etc.

Pentru a menţine sănătatea poporului, trebuie să oferim populaţiei cantităţi cît mai mari şi mai ieftine de lapte, ouă, şuncă, carne de pasăre şi de vacă mai ales, aceste alimente bogate în proteine trebuind să asigure 1/3—1/2 (în funcţie de vîrstă etc.) din totalul proteinelor consumate. Pentru aceasta trebuie să sporim productivitatea animalelor în primul rînd prin folosirea practică a principiilor geneticei moderne în zootehnie şi prin urmărirea, în crearea de rase mai valoroase, de obiective cît mai actuale şi mai larg cuprinzătoare. Astfel de exemplu ţinînd seama de preferinţa consumatorilor pentru dieteticile uleiuri vegetale, trebuie să obţinem, la toate speciile de animale, şi în primul rînd la porci, o cantitate cît mai mare de carne şi cît mai mică de grăsime.

Între obiectivele de urmărit în ameliorarea animalelor, trebuie inclusă şi rezistenţa la boli, de cînd s-a dovedit că aceasta este ereditară; de exemplu rezistenţa la difteria aviară ca şi rezistenţa la paralizia păsărilor de curte s-a dovedit că se moşteneşte şi că depind fiecare de cîte o genă.

Succesul în ameliorarea animalelor depinde de destoinicia amelioratorilor de a identifica exemplarele care au cea mai valoroasă masă ereditară, exteriorizată fenotipic în caractere şi însuşiri, ce trebuie evaluate cu precizie nu numai prin aprecierea performanţelor exemplarului ales, ci şi ale ascendenţilor, descendenţilor şi colateralilor.

Urmărind cu persistenţă obiective clare, crescătorii pot obţine la materialul, pe care-l prelucrează, o germoplasmă ameliorată şi în consecinţă o producţie sporită.

Este drept că în ameliorarea animalelor se întîmpină dificultăţi mult mai mari decît în ameliorarea plantelor ca de exmplu durata mai mare de viaţă a unei generaţii, eritabilitate scăzută şi prezenţa, pentru majoritatea caracteristicilor mai importante din punct de vedere practic, a

unui substrat ereditar constituit din gene multiple, care interacţionează. La acestea trebuie să adăugăm de asemenea şi complexitatea organismului animal, datorită prezenţei sistemului neuro-endocrin şi a particularităţilor interiorului organismului animal.

Ameliorarea genetică a animalelor cuprinde două etape succesive:

— alegerea celor mai bune exemplare destinate reproducţiei;

— folosirea acestor elite în menţinerea unei rase pure (selecţie cu sau fără consangvinizare) sau în încrucişări.

II. Selecţia

10.70 SELECŢIA ANIMALELOR (de la lat. *selectio*, alegere): metodă de ameliorare, care constă în alegerea şi înmulţirea celor mai valoroase exemplare.
Ea poate fi selecţie în masă sau selecţie individuală (genealogică).

10.71 SELECŢIA IN MASĂ: metodă de ameliorare a animalelor, care constă în alegerea animalelor după exterior, constituţie şi productivitate. // — Sin. *Selecţie fenotipică*.

10.72 SELECŢIE INDIVIDUALĂ: metodă de ameliorarea animalelor, care constă în alegerea celor mai bune exemplare, pe baza performanţelor individuale şi a valorii ascendenţilor, colateralilor şi descendenţilor. // — Sin. *Selecţie genealogică*.

Este drept că selecţia reprezintă o metodă, care a fost de mult timp frecvent folosită în ameliorarea animalelor; abia însă, după redescoperirea legilor lui Mendel s-a reuşit să se dea acestei metode clasice, o fundamentare genetică. Excluzînd de la prăsilă animale cu anumite defecte, selecţia acţionează eliminînd genele nefavorabile din materialul supus alegerii şi, din contră, crescînd frecvenţa genelor favorabile.

Ca efect al aplicării selecţiei continue merită a fi semnalată scăderea variabilităţii descendenţilor în comparaţie

Scanned with OKEN Scanner

cu părinţii, datorită înmulţirii formelor homozigote. Ca urmare, eficienţa selecţiei continue scade şi chiar încetează cu timpul, cu excepţia cazurilor cînd intervine apariţia mutaţiilor.

Rezultate bune dă selecţia numai dacă se cunoaşte originea animalelor, ce se împerechează, deci numai dacă se practică selecţia individuală (genealogică). Reprezentarea grafică a originii unui animal a fost denumită pedigreu sau arbore genealogic.

10.73 PEDIGREU (de la engl. *pedigree*, genealogie, arbore genealogic): o tabelă, hartă sau diagramă, cuprinzînd istoria şi însuşirile superioare ale ascendenţilor unui individ.

În zootehnie selecţia se aplică la rase, adică la populaţii, deci la grupe de indivizi care, împerechindu-se între ei, posedă o bază ereditară comună, dar care prezintă totuşi o variabilitate genetică mai mult sau mai puţin pronunţată, de la un individ la altul.

Datorită acestui fel de înmulţire, populaţiile posedă o anumită structură genetică, care evoluează de-a lungul generaţiilor conform unei dinamici speciale, de care trebuie să se ţină seama în ameliorare.

Selecţia este metoda care acţionează cel mai puternic în modificarea structurii genetice a populaţiilor. Ea se utilizează în scopul de a se obţine rase curate şi se practică atît cu consangvinizare, cît şi fără.

„Rasă curată" este un termen care, deşi este utilizat frecvent în zootehnie, trebuie considerat din punct de vedere genetic inadecvat, deoarece la animale nu există autofecundare şi pentru că majoritatea raselor provin din împerecheri de genitori mai mult sau mai puţin îndepărtaţi din punct de vedere al masei ereditare.

La creşterea în rasă curată animalele, ce se împerechează, pot avea un grad de înrudire mai mic sau mai mare, ambele aceste forme îmbinîndu-se după necesitate.

Rasele de animale sînt reprezentate prin *standardele* lor.

Scanned with OKEN Scanner

10.74 STANDARD (de la engl. *standard*, model, tip etalon) — în sens zootehnic: portretul fenotipic al unei rase, care cuprinde semnele distinctive marcant evidente ale rasei respective, acestea fiind de obicei caractere morfologice superficiale, ce adesea au puţină legătură cu performanţele zootehnice ale animalelor respective.

Avantajele creşterii în rasă curată constau în:

— *păstrarea omogenităţii unei rase*; îndreptăţirea genetică a folosirii acestei metode rezidă în zestrea de gene aproape identică, pe care o aduc femela şi masculul;

— *promovarea de planuri de selecţie* mai ample şi mai raţionale, datorită funcţionării registrelor genealogice, care nu trebuie să fie doar simple registre de stare civilă, ci mijloace de a identifica şi folosi mase ereditare valoroase.

Selecţia în rasă curată, însă, are şi dezavantaje şi anume:

— scade gradul de adaptabilitate, la condiţiile de mediu, a animalelor obţinute astfel;

— nu este capabilă să creeze genotipuri noi;

— sporeşte riscurile consangvinizării, mai ales la efectivele mici, unde reproducătorii de calitate pot lipsi adesea.

Cu toate dezavantajele ce posedă, creşterea în rasă curată este recomandabilă, o dată ce o rasă a fost formată şi stabilizată şi posedă bune însuşiri biologice şi economice.

Pentru evitarea efectelor negative ale consangvinizării, se impune crearea liniilor şi familiilor valoroase în cadrul fiecărei rase.

Eficienţa selecţiei a fost strălucit confirmată prin obţinerea de rase valoroase la vaci (*Jersey*), porci (*Landrace*, *York*), oi (*Merinos*), găini (*Leghorn*) etc.

III. Consangvinizare

10.75 CONSANGVINIZARE (în zootehnie): fecundarea între descendenţii apropiaţi (1—4 generaţii) ai aceloraşi părinţi precum şi fecundarea între formele parentale şi cele filiale.

Se deosebesc mai multe grade de consangvinizare: strînsă, apropiată, moderată şi îndepărtată.

Scanned with OKEN Scanner

10.76	CONSANGVINIZARE STRINSĂ (incest): împerecherea de rude de gradul I, ca de exemplu frate cu soră, mamă cu fiu etc.
10.77	CONSANGVINIZARE APROPIATĂ: împerecherea rudelor de gradul II, ca de exemplu văr cu vară etc.
10.78	CONSANGVINIZARE MODERATĂ: împerecherea rudelor de gradul III de înrudire: ca de exemplu strănepoți cu strănepoate.
10.79	CONSANGVINIZARE INDEPĂRTATĂ: împerecherea rudelor de gradul IV ca de exemplu veri de gradul III etc.

Consangvinizarea ca metodă de ameliorare a animalelor a fost aplicată pentru prima dată de către crescătorul englez B a k e w e l l în secolul al 18-lea la ameliorarea oilor de Leicester.

Oile s-au dovedit a fi rezistente la consangvinizare, chiar la aceea strînsă (incest).

La *taurine* fraţii C o l l i n g au obţinut prin consangvinizare renumita rasă Shorthorn. Cercetările mai recente au arătat că la multe rase de taurine consangvinizarea chiar moderată, dar cu atît mai mult cea strînsă, dă rezultate numai în parte favorabile, ea ducînd la scăderi marcante în ceea ce priveşte fertilitatea, rezistenţa, producţia de lapte şi înălţimea corporală.

Porcii s-au dovedit mult mai sensibili la consangvinizare decît toate celelalte specii de animale domestice. Totuşi prin aplicarea consangvinizării sub formă flexibilă — adică luîndu-se în considerare reacţia la încrucişare a fiecărei linii în parte — şi mai ales prin folosirea de material iniţial abundent, se pot izola tipuri ce pot fi folosite la formarea de noi rase şi mai ales la realizarea heterozisului.

La găini consangvinizarea strînsă dă rezultate nefavorabile, mai ales aceea între fraţi buni. După incest, toate liniile dispar prin reducerea capacităţii de ouat, a calităţii ouălor pentru incubat şi a viabilităţii descendenţilor. S-au obţinut în schimb rezultate bune prin consangvinizarea

moderată și apropiată, metode care au stat la baza creării unor linii valoroase de păsări, ca de exemplu la rasa Leghorn.

La cai consangvinizarea a fost metoda fundamentală în obținerea de rase superioare. Practicată la început cu prudență, de teama urmărilor negative, ce ar fi putut fi provocate, consangvinizarea s-a aplicat cu succes chiar sub formă strînsă la multe herghelii și mai ales la Trakehnen și Kladrub.

Consangvinizarea dă rezultate bune și la animalele care trăiesc în libertate, în natură; ca exemplu se citează bizonul din pădurile Poloniei și cei din grădinile zoologice, unde chiar prin incest s-au obținut exemplare mai robuste și chiar mai mari decît prin fecundare străină.

În rezumat putem conchide că și la animale consangvinizarea are, ca și la plante, aceleași consecințe, ea urmînd și aici exact aceleași legi. Într-adevăr la animale, ca și la plante, apar prin consangvinizare numeroase biotipuri (unele din ele fiind monstruozități), deoarece din fondul ereditar heterozigot segregă un mare număr de forme mai mult sau mai puțin homozigote, reacția la consangvinizare fiind diferită atît de la o specie și rasă la alta cît și de la o linie izolată la alta.

O altă urmare a consangvinizării la animale este, ca și la plante, o *depresiune consangvină*, fiind afectate în special productivitatea, fecunditatea și prolificitatea, talia și greutatea corporală, precum și vitalitatea. Această urmare nefavorabilă este diferită de la o linie (respectiv de la un individ) la alta, existînd deseori o rezistență la consangvinizare.

Rezultatele neconcludente ce se obțin uneori la animale, ca urmare a consangvinizării, se datoresc numărului mult mai mic de indivizi și de descendenți cu care se poate lucra, în comparație cu plantele, număr limitat din motive economice, ceea ce reduce mult șansele apariției de forme valoroase.

În zootehnie se recurge la consangvinizare cu două scopuri bine distincte și anume:

— de a fixa și intensifica anumite caracteristice și de a le mări astfel capacitatea de transmitere ereditară, aceasta mai ales în cazul lucrărilor pentru crearea de rase noi;

Scanned with OKEN Scanner

— de a izola linii consangvinizate și a le combina cît mai variat spre a determina combinațiile cu cel mai ridicat efect heterozis. 454

IV. Hibridarea

10.80 HIBRIDAREA (de la lat. *hybridum*, din sînge amestecat) — în sens zootehnic —: încrucișarea a două linii consangvinizate, rase sau specii, / / — Sin. *Bastardare*. / / — Sin. *Încrucișare**

În practica zootehnică s-a folosit adesea metoda hibridării; ea s-a efectuat prin împerecherea de animale din specii diferite (catîrul este un exemplu) sau din rase diferite.

În timp ce selecția nu creează nici o nouă potențialitate, ci caută, prin extragerea celor mai valoroase gene din cele existente în masa ereditară a unei rase, doar să ridice la maximum nivelul însușirilor urmărite, încrucișarea îmbogățește zestrea ereditară prin aportul de noi gene introduse prin folosirea reproducătorilor din alte linii, specii, subgenuri diferite.

Se recurge la încrucișare cînd nu mai există nici o perspectivă de progres. De exemplu rasa americană de porci *Poland China* valorifică foarte bine boabele de porumb, dînd, însă, pe lîngă carne, și multă grăsime. Concurența aprigă a uleiurilor vegetale a constrîns pe americani să creeze un tip de porc de bacon, cu mai multă carne și cu mult mai puțină grăsime, ceea ce nu s-a putut realiza rapid decît prin încrucișări. Un alt exemplu îl constituie schimbarea care a survenit în creșterea rasei de oi *Merinos* în Franța, unde era apreciată ca producătoare de lînă. Concurența de neînvins a lînurilor străine, în special australiene, a silit pe crescătorii francezi să se orienteze spre crearea unor animale mai precoce, cu o configurație corporală mai bună și deci, mai bune producătoare de carne, lucru ce s-a realizat prin infuzarea în populațiile ovine ale Franței, de reproducă-

*Folosirea în zootehnie, a unei terminologii diferite de cea din ameliorarea plantelor o găsim nejustificată.

tori străini ca de ex. *Dishley*, *New Kent*, *Southdown* (P o l y 1963).

Azi se practică trei feluri de încrucișări:

— între rase diferite,

— între linii consangvinizate,

— între specii și subgenuri diferite.

Încrucișarea are în primul rînd scopul de a realiza recombinante, născute printr-o nouă reasortare a genelor în hibrizii obținuți, reasortare care nu exista înainte de a se fi executat încrucișarea. În al doilea rînd încrucișarea are ca obiectiv obținerea efectului heterozis.

Produșii rezultați prin încrucișări au o mare valoare zootehnică, deoarece pot poseda:

— o înmănunchiere mai fericită a bunelor însușiri provenite de la cele două rase încrucișate;

— o vigurozitate mai mare, ca efect al heterozisului;

— o adaptabilitate mai mare.

Metoda încrucișării reprezintă în mîna crescătorului competent și destoinic un valoros instrument genetic, creator de noi și valoroase combinații genetice.

Încrucișarea la animale poate fi folosită sub următoarele forme, spre a nu cita decît pe cele mai importante: de absorbție, de infuzie, de rotație și industrială precum și încrucișarea între linii consangvinizate, pe care o vom discuta în cadrul prezentării heterozisului.

10.81 ÎNCRUCIȘARE DE ABSORBȚIE: încrucișarea în care una din rase posesoare a unei (unor) însușiri valoroase se caută a fi absorbită de o rasă superioară (ameliratoare) prin folosirea repetată (cîteva generații de-a rîndul, 2—4) a acesteia din urmă în încrucișare, hibridînd femelele din F_1 numai cu masculi din rasa superioară ș.a.m.d.

Încrucișarea de absorbție se mai numește și încrucișare regresivă; din această cauză prima generație de produși se notează cu R_1, ceea ce arată că ea este prima încrucișare regresivă, a doua generație cu R_2 (a doua generație regresivă) ș.a.m.d.

10.82 ÎNCRUCIȘAREA DE INFUZIE: încrucișarea prin care una din rase este folosită sporadic (o singură dată) în scopul de a corecta defectul, respectiv defectele existente la cealaltă rasă sau cu scopul de a transmite unele însușiri superioare de la o rasă amelioratoare.

Ca exemplu de încrucișare de infuzie se citează infuzarea de masă ereditară din rasa de porci *Landrace* în rasele *Marele Alb*, *Alb de Banat* etc. în scopul sporirii precocității, gradului de valorificare al hranei, calității carcasei etc.

10.83 ÎNCRUCIȘAREA DE ROTAȚIE: încrucișarea, în care se folosesc 2—4 rase diferite, femelele din F_1 realizate între două rase (*A* și *B*) se încrucișează cu masculi din rasa a III-a (*C*) iar în continuare femelele obținute din această încrucișare sînt împerecheate cu masculi din rasa *A*, după schema:

♀ rasa *A* × ♂ rasa *B*
♀ F_1 × ♂ rasa *C*
♀ F_2 × ♂ rasa *A*
♀ F_3 × ♂ rasa *B*
♀ F_4 × ♂ rasa *C*

10.84 ÎNCRUCIȘAREA INDUSTRIALĂ: încrucișarea în care se împerechează indivizi din două sau mai multe rase diferite, care s-a constatat că dau descendenți cu mare valoare economică, realizînd un înalt efect heterozis, din care cauză sînt mai viguroși, mai productivi, mai rezistenți și mai precoce.

Ca exemplu de încrucișare industrială se citează folosirea frecventă a vierilor *Landrace* cu scroafe din rasele *Marele Alb*. Încrucișarea industrială este foarte răspîndită în multe țări și dă produși, care nu sînt menținuți pentru reproducție, ci vînduți măcelăriilor.

V. Heterozis

Obținerea heterozisului a devenit în ultimul timp un procedeu curent în obținerea de animale mai productive.

Se aplică heterozisul la toate speciile de animale domestice, dar în special în ameliorarea găinilor și porcilor.

La găini se face în acest scop o consangvinizare sistematică pentru formarea liniilor consangvinizate, cărora li se aplică

o selecție intraliniară după valoarea produșilor din cadrul liniilor și apoi se estimează valoarea celor mai bune linii după valoarea produșilor rezultați în urma combinării cu alte linii. Așadar se urmărește, ca și la porumb, să se execute prin selecție alegerea celor mai bune linii și apoi să se identifice liniile care reacționează cel mai bine la încrucișare, dînd produșii cei mai valoroși care să întrunească în grad înalt diferitele bune însușiri ale liniilor consangvinizate. Se realizează astfel hibrizi simpli și hibrizi dubli.

Dintre însușirile care se întrunesc în hibrizii dubli destinați producției de ouă, însușiri aduse în încrucișare de diferitele linii, fiecare linie posedînd și însușiri comune dar și unele însușiri specifice, merită a fi citate următoarele: forma corectă a ouălor, viscozitate bună a albușului, mărimea ouălor, greutate corespunzătoare a corpului, intensitate mare a ouatului, lipsa instinctului de clocit etc.

Pentru producția de carne, heterozisul se realizează prin încrucișarea de genitori provenind din diferite rase, cele mai bune rezultate obținîndu-se din încrucișările între rasele Cornish, Plymouth Rock alb, Susex și Rhode-Islande.

La porci se realizează de asemenea cu succes heterozisul. În acest scop se selecționează linii, folosindu-se tot mai mult consangvinizarea ca mijloc de omogenizare a liniilor destinate a da prin încrucișare hibrizi cît mai productivi.

Ca și la porumb în practica ameliorării animalelor secretul succesului rezidă în baza largă a materialului inițial, în numărul mare de linii, cu care se începe selecția, în cadrul fiecărei linii aplicîndu-se o consangvinizare strînsă sau mai elastică. Ca urmare, cele mai multe linii sînt eliminate, nefiind rezistente la consangvinizare. La liniile care rămîn se determină apoi capacitatea combinativă prin combinări reciproce. Consangvinizarea se aplică fie raselor, fie, mai bine, la exemplarele valoroase rezultate din încrucișări, metodă care s-a constatat că reprezintă un material foarte bun pentru izolarea de linii consangvinizate. Ca exemplu, se citează formarea rasei de porci *Minnesota* 2 obținută din linii consangvine *York mare și Poland China*.

Pentru obținerea liniilor capabile a realiza cel mai înalt heterozis se practică mai întîi selecția intraliniară, alegerea făcîndu-se după valoarea descendenților produși în cadrul liniei. După ce, prin această metodă, liniile au devenit suficient de omogene, se aplică selecția interliniară, care constă în alegerea liniilor, care dau, prin combinarea lor, cel mai puternic efect de heterozis. În concluzie succesul acestor lucrări constă în identificarea celor mai bune combinații, lucru ce se poate realiza numai printr-un număr mare de încercări.

Experiențele executate în S.U.A. au arătat că există linii consangvinizate, fie că aparțin aceleiași rase, fie că aparțin la rase diferite, care dau, fiind încrucișate, rezultate deosebit de bune în comparație cu altele. Această constatare a dus la concluzia că trebuie să se selecționeze liniile ținînd seamă de acest fenomen, denumit „*nicking*".

10.85 NICKING (de la engl. *to nick*, a nimeri): capacitatea unor linii consangvinizate de a da hibrizi valoroși.

Cei mai buni hibrizi între liniile consangvinizate au fost superiori formelor parentale cu pînă la 25% în ceea ce privește numărul purceilor la fătare, cu pînă la 40% în privința numărului purceilor la înțărcare și cu pînă la 35% în sporul mediu zilnic.

Realizarea heterozisului prin încrucișarea liniilor consangvinizate se folosește astăzi pe scară mare în producție în multe țări, în special în S.U.A., la păsări și la porci mai ales. Încercări reușite au arătat că se întrevăd frumoase perspective pentru folosirea heterozis-ului și la taurine, ovine și la viermii de mătase.

VI. Încrucișări între specii

Nevoia de a îmbogăți zestrea ereditară a animalelor domestice a îndemnat unii cercetători să execute încrucișări între specii și genuri diferite. Merită a fi citate aici experiențele îndrăznețe ale lui M. F. Ivanov din U.R.S.S., care a reușit să obțină produși cu însușiri superioare, încru-

cișînd calul cu măgarul, iapa cu masculul de zebră, armăsarul sălbatic cu femela de zebră, bizonul cu vaca din rasa sură de stepă, zebul cu vaca sură de stepă, vaca sură de stepă cu iakul, porcul domestic cu mistreţul european etc. Tot în U.R.S.S. s-a creat, în urma încrucișării ovinelor locale *Merinos* cu reproducători *Ovis Ammon* (Argal) renumita rasă de oi pentru zonele muntoase *Arharo-Merinos*.

În aceeași ordine de idei trebuie citată crearea rasei de vaci *Santa Gertruda* prin lucrările vaste de încrucișare între rasa *Shorthorn* și tauri zebu, aparținînd unei alte specii de bovine, *Bos indicus*. Succesul acesta deosebit se datorește atît conducerii competente a lui R. I. K l e b e r g, directorul staţiunii experimentale de la King Ranch (S.U.A.) cît și încrucișărilor de mari proporţii executate; astfel în anul 1918 a fost pus în aplicare un program vast de hibridări, care a durat 10 ani, timp în care 100 de tauri zebu au montat aproximativ 5 000 de vaci din rasa Shorthorn. Scopul acestei încrucișări a fost să se creeze o rasă de vaci productivă, care să reziste în condiţiile de secetă îndelungată și de arșiță mare din sud-vestul S.U.A.

Aceste lucrări de vaste și îndelungate încrucișări și de selecţie au fost încununate de succes prin crearea rasei Santa Gertruda, care este caracterizată printr-o productivitate ridicată și o mare toleranţă faţă de arșiță asemănătoare zebului și, deci, mult superioară rasei Shorthorn. Această toleranţă faţă de arșiță are ca urmare o creștere bună în greutate a animalelor, chiar în timpul temperaturilor înalte de vară. Superioritatea rasei Santa Gertruda a fost strălucit dovedită prin răspîndirea ei rapidă în America Centrală și America de Sud, în insulele Hawai, precum și în Australia și în Europa.

10.4. GENETICA ȘI APĂRAREA ZESTREI GENETICE UMANE

I. Ereditatea caracterelor moștenite

Omul, cu toate că se găsește în vîrful piramidei zoologice, este și el supus, ca și plantele și animalele, legilor geneticei; astfel, variabilitatea și ereditatea se observă și

Scanned with OKEN Scanner

la oameni; orice caracter sau însușire pe care el le posedă, se prezintă într-o multitudine de variații, dintre care unele sînt ereditare.

Din cercetări numeroase s-a reușit să se determine modul de moștenire al cîtorva însușiri ereditare, din care citățm:

— *statura*, caracter determinat de mai multe perechi de gene, statura mică dominînd în general asupra staturii înalte;

— *forma capului*, brachicephalia dominînd asupra dolicocephaliei;

— *culoarea părului*, care este condiționată de cel puțin patru perechi de gene și care se transmite independent de culoarea ochilor;

— *culoarea ochilor*, condiționată de două perechi de gene, ochii negri avînd alelele dominante homozigote, ochii albaștri alelele recesive homozigote iar culorile intermediare ale ochilor avînd ca substrat genetic combinațiile heterozigote;

— *forma părului*, părul ondulat dominînd asupra celui neted.

Studiul eredității diferitelor caractere și însușiri la oameni se bazează în general pe compararea indivizilor mai mult sau mai puțin înrudiți. Un aport important în această privință îl aduce studiul gemenilor, îndeosebi al celor monozigoți, care constituie obiectul gemelologiei.

10.86 GEMELOLOGIA (de la lat. *gemellus*, gemen): studiul gemenilor, folosit pentru a diferenția rolul eredității de rolul mediului, în apariția diferitelor însușiri.

10.87 GEMENI MONOZIGOȚI: gemeni proveniți dintr-un singur zigot. // — Sin. *Gemeni identici*.

10.88 GEMENI DIZIGOȚI: gemeni proveniți din doi zigoți diferiți, ca urmare a două fecundări separate, fiecare din acestea între un alt spermatozoid și o altă ovulă.

Provenind din același zigot, gemenii monozigoți posedă o masă ereditară identică, astfel că orice deosebiri ce apar între ei pot fi atribuite exclusiv condițiilor de mediu. Dimpotrivă, gemenii care provin din zigoți diferiți, pot avea

Scanned with OKEN Scanner

o masă ereditară foarte diferită, diferențele între ei putînd fi deci atît de natură genetică, cît și provocate de mediu. De aceea, pe baza studiilor făcute asupra gemenilor, se poate estima aportul eredității și al mediului în determinarea variabilității diferitelor caractere și însușiri.

Pe baza unor asemenea studii de gemelologie, ca și pe baza urmăririi manifestării diferitelor însușiri în numeroase familii, s-a ajuns la concluzia că ereditatea joacă un rol important în determinarea structurii psihice și a capacității intelectuale, ca și în manifestarea multor talente, cum sînt talentul muzical, înclinarea către pictură, talentul pentru matematică etc.

De exemplu, în ceea ce privește talentul muzical este bine cunoscut cazul familiei B a c h, în care generații de-a rîndul au apărut compozitori și virtuoși renumiți. Înclinarea spre pictură s-a dovedit de asemenea ereditară, fapt constatat frecvent, ca de exemplu în familiile T i z i a n, H o l b e i n etc. În ceea ce privește talentul pentru matematică este cunoscut cazul familiei B e r n o u i l l e, în care timp de trei generații au fost relevați opt matematicieni renumiți.

Fără îndoială că, în toate aceste cazuri, un rol important l-a avut și mediul favorabil dezvoltării talentelor, care, cu siguranță a existat în familiile respective. Însă este evident că, în absența talentului înnăscut, aceste condiții nu ar fi dus la aceleași rezultate.

Se consideră că o situație asemănătoare se întîlnește și în cazul capacității intelectuale în general. Studiile efectuate au arătat că gemenii monozigoți sînt întotdeauna mai asemănători în privința capacității intelectuale decît cei proveniți din zigoți diferiți, ceea ce demonstrează că posibilitățile intelectuale sînt determinate, în cea mai mare măsură, genetic. Pe baza studiilor efectuate cu ajutorul a diferite „teste de inteligență" s-a putut determina că ereditatea coeficienților astfel determinați, este de tipul întîlnit la majoritatea caracterelor cantitative. Bineînțeles însă, că gradul de utilizare a posibilităților intelectuale ereditare depinde de condițiile mediului înconjurător, astfel încît

Scanned with OKEN Scanner

capacitatea intelectuală apare ca o rezultantă a interacțiunii posibilităților ereditare, cu condițiile de formare și dezvoltare intelectuală ale individului.

Un mare număr de boli și anomalii s-au dovedit a fi determinate genetic. Astfel se pot cita: hemofilia, hemeralopia, daltonismul, albinismul, anemia falciformă, alcaptonuria, polidactilia, sindactilia, unele cazuri de nanism etc. De asemenea, este determinată genetic predispoziția la unele boli ca: ulcerul, herniile, tuberculoza renală, epilepsia, schizofrenia etc.

10.89 HEMERALOPIE (de la grec. *hêmera*, ziua și *opa*, vedere): diminuarea sau pierderea vederii la lumină puțin intensă (de ex. în amurg).

10.90 DALTONISM (de la *Dalton*, fizician englez): anomalie a vederii, care constă adesea în confuzia între roșu și verde.

10.91 NANISM (de la grec. *nanos*, pitic): infirmitate a piticilor, de origine adesea endocrină.

10.92 ANEMIA FALCIFORMĂ: boală ereditară, datorită hemoglobinei anormale, de care suferă cca. 8% din negrii americani. Denumirea se datorește formei de seceră pe care o capătă hematiile la conservare.

10.93 ALCAPTONURIE (de la grec. *alkapton*, acidul hemogentizic): o rară anomalie metabolică congenitală la bărbați, caracterizată prin incapacitatea de a completa degradarea tirozinei și fenilalaninei, datorită prezenței acidului homogentizic în urină. Urina bolnavilor de alcaptonurie se colorează închis în contact cu aerul.

II. Ereditatea însușirilor legate de sex

La oameni, ca și la plante și animale, se întîlnesc numeroase cazuri de însușiri, a căror ereditate este legată de sex.

Ca exemplu de însușire, a cărei ereditate este legată de sex, se citează exemplul clasic al hemofiliei.

Hemofilia apare numai la bărbați iar 50% din fiicele hemofililor transmit boala, fără însă, ca ele să fie hemofile.

Scanned with OKEN Scanner

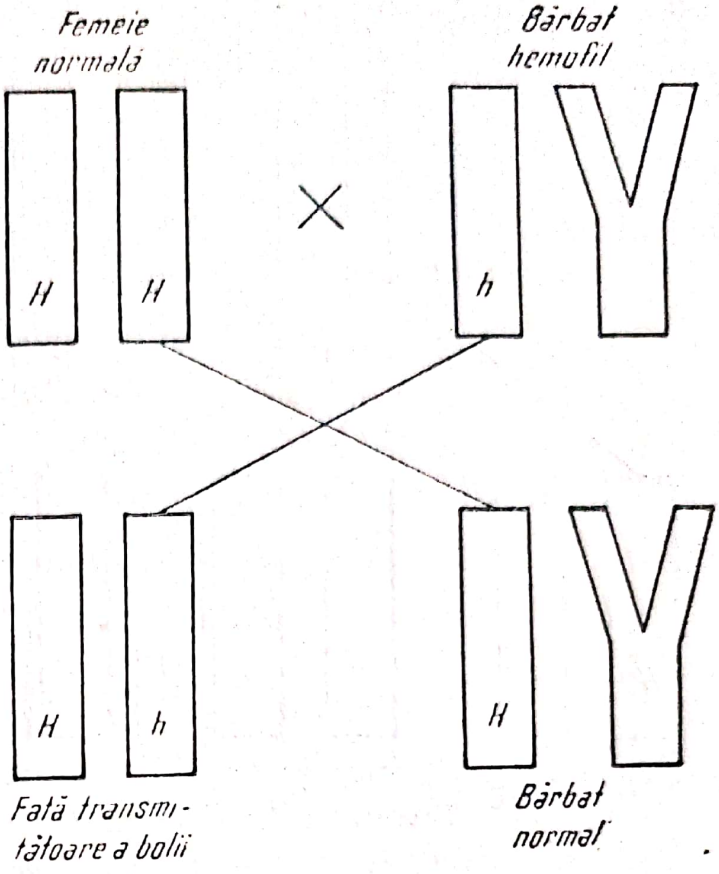


Fig. 10.8. Ereditatea hemofiliei în cazul cînd femeia este normală iar bărbatul hemofil

Acest lucru se datorește faptului că în cromozomul *X* (cromozomul sexului) se găsește localizată o genă recesivă (*h*), care în stare homozigotă este letală.

Dacă un bărbat bolnav de hemofilie (*hO*) se căsătorește cu o femeie sănătoasă (*H H*) atît genotipic, cît și fenotipic, rezultă bărbați *H O*, adică sănătoși atît genotipic cît și fenotipic, și fete *H h*, adică sănătoase fenotipic, dar bolnave genotipic și care deci, vor transmite boala.

Explicația genetică a acestei încrucișări este arătată în figura 10.8.

Fetele sănătoase aparent, dar transmițătoare ale bolii, deci cu formula genetică *H h* pot să se căsătorească cu bărbați sănătoși *H O* sau cu bărbați bolnavi (*hO*), dînd naștere la următoarele categorii de copii:

Dacă o femeie fenotipic sănătoasă, dar transmițătoare a bolii, deci cu formula *H h* se căsătorește cu un bărbat sănătos, deci *H O*, va avea 50% băieți sănătoși și 50% bolnavi de hemofilie, iar din fete 50% vor fi normale, fenotipic și genotipic, iar celelalte 50% vor fi fenotipic sănătoase,

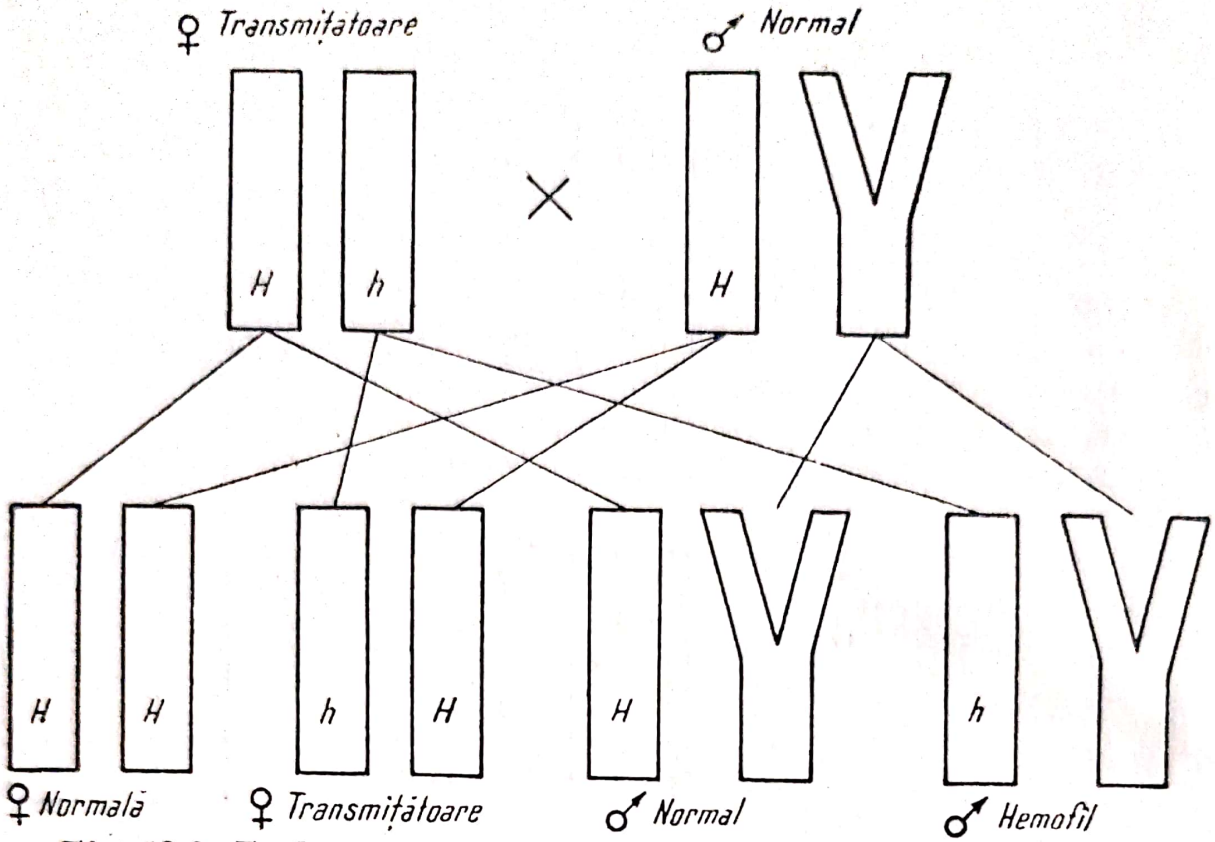


Fig. 10.9. Ereditatea hemofiliei, cînd femeia e transmițătoare, iar bărbatul sănătos

dar genotipic transmițătoare ale bolii. Aceste rezultate se explică ușor prin schema din figura 10.9.

Dacă o femeie sănătoasă, dar transmițătoare a bolii, se căsătorește cu un bărbat hemofil, se nasc femei transmițătoare ale bolii (*H h*), embrioni femeli care mor (*h h*), iar băieții sînt jumătate sănătoși și jumătate hemofili, rezultate care se explică ușor după schema din fig. 10.10.

Reiese din explicația genetică a acestor exemple concluzia importantă că fetele sănătoase, dar provenind din familii cu tare ereditare legate de sex, pot da naștere la copii afectați de bolile ereditare ale familiilor lor.

III. Neereditatea caracterelor dobîndite

Ereditatea caracterelor legate de morfologia și fiziologia organismului la oameni este astăzi necontestată și se explică prin transmiterea informației genetice de la ascendenți la descendenți.

Mult dezbătută și controversată a fost, însă, problema transmiterii informației intelectuale adică a cunoștințelor,

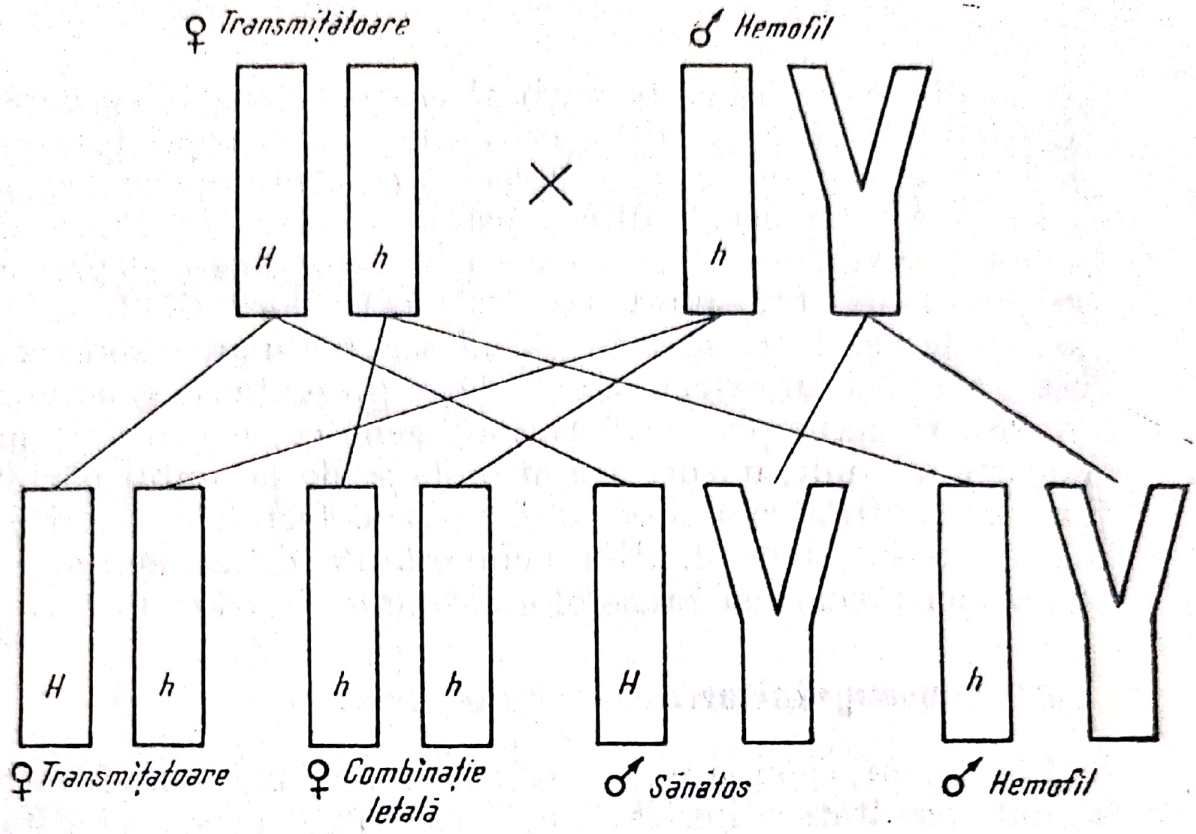


Fig. 10.10. Ereditatea hemofiliei, cînd femeia e transmițătoare iar bărbatul e hemofil

pe care un individ le-a acumulat în timpul vieții lui. Studii numeroase au adus în această problemă precizarea că se transmite la urmași doar capacitatea de a înmagazina cunoștințe, care în adevăr este ereditară, iar nu cunoștințele dobîndite în cursul formației intelectuale și că, dacă este vorba de o trecere a cunoștințelor de la părinți la copii, aceste informații se propagă prin contact zilnic în sînul familiei, iar nu prin ereditate.

Sînt neereditare de asemenea modificările dobîndite prin exercițiile fizice. Copiii sportivilor ca și ai celor ce practică gimnastică nu moștenesc decît constituția fizică, pe care părinții ei înșiși au moștenit-o de la ascendenți, adică acea constituție ereditară, pe care ei au avut-o înainte de a începe să facă sport sau gimnastică. Strădaniile părinților în acest domeniu nu dispensează copiii de a face ei înșiși eforturi ca să-și întărească sănătatea prin exerciții fizice zilnice.

Adepții teoriei eredității caracterelor dobîndite citează în sprijinul influențării masei ereditare de către condițiile

de mediu şi faptul că părinţii alcoolici au copii degeneraţi. Constatarea că părinţii beţivi au de obicei copii înapoiaţi mintal, ei o interpretează în sensul că otrăvirea cu alcool a părinţilor acţionează direct asupra zestrei ereditare din celulele sexuale şi că, din această cauză, este depreciată germoplasma transmisă copiilor beţivilor. Cînd se fac astfel de susţineri se uită că adesea înclinarea spre beţie este ea însăşi un defect ce dovedeşte prezenţa de gene nevaloroase în germoplasma beţivilor, gene ce se transmit mai departe la copii, uneori acumulîndu-se de la ambii părinţi. În plus copiii alcoolicilor îşi datoresc defectele ce manifestă de asemenea şi condiţiilor nefavorabile de alimentaţie şi de igienă precum şi proastelor exemple de educaţie.

IV. Consangvinizarea

La oameni, ca şi la plante şi la animale, consangvinizarea a dat rezultate diferite, după calitatea masei ereditare căreia i s-a aplicat această metodă.

De cele mai multe ori urmările consangvinizării la oameni nu au dat bune rezultate, lucru explicabil prin aceea că datorită consangvinizărilor apar, din cauza creşterii homozigoţiei la descendenţi, mai frecvent în evidenţă combinaţii homozigote recesive, care în majoritatea cazurilor sînt letale sau reprezintă anomalii sau boli ereditare. Frecvenţa copiilor născuţi morţi, a mortalităţii infantile precum şi a defectelor mentale şi fizice este de 2—3 mai mare în căsătoriile dintre rude decît în cele între neînrudiţi.

În unele „izolate" din Alpi, în majoritate văi greu accesibile, unde se practică de mult timp consangvinizarea ca urmare a despărţirii geografice de alte aşezări omeneşti, s-a observat apariţia frecventă a surzeniei, albinismului, nanismului, polidactiliei, mortalităţii infantile crescute etc.

10.94 IZOLATE: grup de oameni, care posedă un număr de strămoşi comuni mai mic decît acela al populaţiei generale, din cauza căsătoriilor consangvine repetate, ca urmare a izolării în spaţiu, a credinţelor religioase, intereselor economice etc.

Scanned with OKEN Scanner

În consecinţă şi luînd în considerare numeroase cazuri studiate, care au evidenţiat urmările nefavorabile ale consangvinizării, se recomandă să se evite căsătoriile între rude.

v. Anomalii cromozomale

Anomalii cromozomale au fost observate şi la oameni; ele se datoresc cel mai adesea prezenţei sau absenţei unuia sau mai multor cromozomi.

Astfel s-au întîlnit de exemplu următoarele anomalii în ceea ce priveşte numărul cromozomilor:

1) *XO*=masculi cu fenotip femel mai mult sau mai puţin pregnant;

2) *XO/XY*=indivizi pseudohermafroditi;

3) *XXX*=superfemele, cu înapoiere mintală.

Trizomii se întîlnesc frecvent în perechile cromozomale 13, 14, 18, 21 şi 22.

Cea mai frecventă anomalie cromozomală este sindromul lui Down, datorit apariţiei unui al treilea autozom nr. 21.

> 10.95 SINDROMUL LUI DOWN (după numele medicului englez care l-a descoperit): boală caracterizată prin înapoiere mintală, ochi îndepărtaţi, gît scurt şi malformaţii ale inimii. / / — Sin. *Mongolism*. / / — Sin. *Sindromul de trizomie* 21.

Frecvenţa acestui sindrom este de 0,3%.

Merită să accentuăm că s-a constatat că sindromul lui Down apare mai des la copiii născuţi de mame în vîrstă mai mare de 40 de ani. De aceea o limitare a naşterilor numai la mamele tinere reduce mult apariţia acestei boli.

Pe lîngă aberaţii numerice, se întîlnesc aberaţii de formă ale cromozomilor, datorită translocaţiilor, ele provocînd turburări importante în ceea ce priveşte dezvoltarea somatică şi a celulelor sexuale.

Anomaliile cromozomale sînt transmisibile ereditar.

Scanned with OKEN Scanner

Masa ereditară a oamenilor poate fi, ca şi la plante şi animale, nu numai apărată de deteriorare, ci chiar îmbunătăţită. Pentru aceasta este nevoie ca în primul rînd să se intensifice cercetările genetice la oameni, cu atît mai mult cu cît se întîmpină în acest domeniu, mai mult decît în studiile similare la plante şi la animale, dificultăţi, din care citǎm:

— imposibilitatea de a face experienţe;

— mascarea variaţiilor ereditare de către modificaţii, datorită educaţiei şi alimentaţiei;

— lunga durată a unei generaţii;

— întîrzierea cercetărilor citologice; într-adevăr numai în ultimul timp s-a putut determina cu precizie numărul de cromozomi la oameni, care este de 46, adică 23 de perechi, din care 22 perechi reprezintă autozomii, iar o pereche sînt cromozomii sexului; cromozomii determinatori ai sexului sînt XX, prezenţa lor asigurînd formarea sexului femel, şi XY, care determină sexul mascul.

Cu toate aceste dificultăţi sînt perspective să se realizeze în viitorul apropiat progrese mari în genetica umană prin dezvoltarea studiilor gemelologice şi prin aplicarea metodelor statistice.

La oameni nu se pot aplica, firește, metodele de ameliorare folosite la plante şi la animale, cu eliminarea de la înmulţire (de la procreare) a indivizilor cu zestre ereditară nevaloroasă.

Totuşi grija de a îmbunătăţi zestrea ereditară a oamenilor merită a fi menţinută permanent; preocupările pentru realizarea acestui scop s-au concretizat chiar într-o ştiinţă specială, *eugenia*.

10.96 EUGENIE, adj. *eugenic* (de la grec. *eu*, bine şi *gennao*, a naşte): ramură a geneticei aplicative, care studiază posibilităţile de apărare şi de îmbunătăţire a zestrei genetice a speciei umane.

Măsuri pentru apărarea şi ameliorarea zestrei genetice umane sînt de stringentă actualitate, deoarece asistăm la

Scanned with OKEN Scanner

o continuă depreciere a masei ereditare la oameni și așa împovărată de multe defecte; într-adevăr cercetările efectuate în diferite țări arată că în medie 5% din oameni sînt în momentul de față afectați de boli sau anomalii ereditare. Alte boli și anomalii se adaugă pe zi ce trece, ca urmare a creșterii neîncetate a mutațiilor, datorită radiațiilor și chemoterapiei.

Cît de nefavorabile mutații poate provoca chemoterapia ne-a dovedit-o experiența tristă făcută recent cu preparatul vest—german „Contergan" care, administrat mamelor în timpul sarcinii, a determinat malformații ale copiilor, numărul victimelor ridicîndu-se la circa 8 000. Aceste anomalii, deosebit de grave și sesizabile direct și imediat, sînt însă mult mai puțin numeroase decît cele provocate — în epoca energiei atomice — de iradiere, sub influența cărora se acumulează neobservat, datorită recesivității, mutații nefavorabile, în zestrea ereditară a populației. Apoi mai tîrziu, în generațiile viitoare, se vor întîlni întîmplător, din ce în ce mai frecvent, gameți purtînd genele defectate prin chemoterapie și iradiații, dînd naștere la tot mai mulți indivizi cu defecte ereditare, ce vor apărea în fenotip.

Zestrea genetică a speciei umane se mai deteriorează de asemenea datorită înmulțirii mai puțin rapide a genelor valoroase — în comparație cu cele mai puțin valoroase — datorită faptului că mulți dintre muncitorii și intelectualii mai dotați se căsătoresc adesea mai tîrziu și au din această cauză copii mai puțini, iar unii dintre ei chiar de loc. În astfel de cazuri pierderea genelor valoroase din patrimoniul ereditar al populației este ireparabilă.

Între măsurile pentru apărarea zestrei genetice umane trebuie citată, în afară de promovarea economică a căsătoriilor elitelor muncitorești și intelectuale, ca cea mai eficientă, munca de lămurire a tinerilor candidați la căsătorie ca să evite familiile cu anomalii și boli ereditare și din contră să caute parteneri (respectivi partenere) pentru întemeierea unui cămin, în familiile ce posedă valoroase însușiri intelectuale, morale și fizice.

Scanned with OKEN Scanner

În această privinţă merită a fi citat un minunat îndemn, pe care-l dă un vechi dicton popular suedez, care recomandă ca „să nu te căsătoreşti cu o fată bună dintr-o familie rea", sugestie care se bazează pe observaţii îndelungate relativ la ereditatea bolilor şi anomaliilor legate de sex, defecte care se transmit prin femei fenotipic sănătoase.

Progresele uriaşe realizate în ultima vreme în genetica moleculară permit să se întrevadă posibilitatea aplicării în viitor a unor măsuri directe de apărare a masei ereditare împotriva efectelor dăunătoare ale iradierii (de exemplu, în timpul zborurilor cosmice de lungă durată) şi chiar a vindecării unor boli ereditare de natură moleculară.

Scanned with OKEN Scanner

BIBLIOGRAFIE

Aalders E. E. (1958) Monoploydy in cucumbers. J. Hered. *49.*

Allard R. W. (1961) Relationship between genetic diversity and consistency of performance in different environments, Crop Science 1

Altmann R. (1889) Arch. Anat.

Andrus F. C. (1963) Plant Breeding Systems. Euphytica *12*, 2.

Auerbach C., Robson J. M., (1946) Chemical p oduction of mutations. *Nature*, Lond. *157.*

Avery O. T., Mac Leod C. M., M. Mc. Carty (1944) J. Exp. Med. *79.*

Avery A. G. (1959) Extra-chromosomal types. *In The genus Datura.* Ronald Press, New York.

Bandlow, G. von (1966) Inzucht. Forschungen und Fortschritte, *40*, 4.

Bateson W. (1930) Mendels principles of heredity. Cambridge Univ. Press.

Baur E. (1909) Die Aurea-Sippen von *Antirrhinum majus*. Z. f. indukt, Abst. u. Vererbungsb. *1.*

Baur E. (1909) Das Wesen und die Erblichkeitsverhältnisse der „Varietates albowarginatae hort." von *Pelargonium zonale*. Z. f. indukt. Abst. u. Vererbungsl *1.*

Baur E., Herzberg-Fränkel, Husfeld B., Săulescu N., Schiemann E., (1929). Koppelungserscheinungen bei *Antirrhinum majus*. Z. f. indukt. Abst. u. Vererbungsl. *50.*

Baur E. (1930) Einführung in die Vererbungslehre. Verlag Bornträger. Berlin.

Belling J. (1928) The ultimate chromomeres of *Lilium* and *Alloe* with regard to the numbers of genes. *Univ. Calif. Publ. Bot.*, 14, 307.

Benoit J., Leroy P., Venderly C. şi Venderly R. (1957). Des mutations somatiques dirigées sont-elles possibles chez les oiseaux? — Compt. Rend. Acad. Sci. (Paris) 244.

Black W. (1960) Races of *Phytophtora* infestance and resistance problemes in potatoes. Scottish Plt. Breed. Stat. Rep. 29.

Blakeslee A. F. & Avery A. G. (1937) Methods of inducing doubling chromosomes in plants. *J. Hered. 28.*

Scanned with OKEN Scanner

Bonner J. (1965) The molecular biology of development. Clarendon Press Oxford.
Boveri Th. (1887). Über die Befruchtung der Eier von Ascaris megalocephala. Sitz. Ber. Gesell. f. Morphologie u. Physiologie. München. Bd. III.
Boveri Th. (1888) Die Vorgänge der Zellteilung und Befeuchtung in ihrer Beziehung zur Vererbungsfrage. Verh. Münchener Ges. Anthrop.
Boveri Th. (1902) Das Problem der Befruchtung. Fischer, Jena.
Boveri Th. (1909) Die Blastomerenkerne von *Ascaris* megalocephala und die Theorie der Chromosomenindividualität. Arch. Zellf. *3.*
Bresch C. (1965): Klassische und molekulare Genetik, Springer-Verlag. Berlin-Heidelberg. New-York.
Brewbaker J. L. (1964) Agricultural genetics. Prentice Hall, New Jersey.
Bridges C. B. (1922) The origin of variations in sexual and sex limited characters. Amer. Nat. *56.*
Bridges C. B. (1935) Salivary chromosome maps. *J. Hered. 26.*
Brink R. A. (1958) Mutable loci and development of the organism. J. cell. compar. Physiol. *52.*
Cairns J. (1963) The chromosome of *Escherichia coli*. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *28.*
Cameron D. R. (1959) The monosomics of *Nicotiana tabacum Tobacco Sci. 3.*
Cartledge J. L. & Blakeslee A. F. (1934) Mutation rate increased by ageing seeds as shown by pollen abortion. Proc. Nat. Acad. Sci. U.S. *20.*
Castle, W. E., Carpenter F. W., et al. (1906) Proc. Amer. Acad. Arts and Sci., *41.*
Chase S. S. (1952 a) Production of homozygous diploids from maize monoploids. *Agron. J. 44.*
Chase S. S. (1952 b) Selection of parthenogenesis and monoploid fertility in maize. *Genetics, 37.*
Clausen R. E. & Cameron D. (1944) Inheritance in *Nicotiana tabacum* XVIII. Monosomic analysis. *Genetics 29.*
Cline A. L. and Bock R. M. (1966) Translational Control of gene expression. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *31.*
Coe E. H. şi Sarkar K. R., (1966) Reparation of Nucleic Acids and a Genetic Transformation Attempt în Maize. „Crop. Science" *6.*
Correns C. (1900) G. Mendels Regel über das Verhalten der Nachkommenschaft der Rassenbastarde. Ber. Dtsch. Bot. Ges. XVIII, 158—169 (intrată la 24.IV.1900).
Correns C. (1907) Die Bestimmung und Vererbung des Geschlechts, nach neuen Versuchen mit höheren Pflanzen. Berlin. Bornträger.
Correns C. (1909) Vererbungsversuche mit blassgelbgrünen und buntblättrigen Sippen bei *Mirabilis, Urtica* und *Lunatria annua* Z.I.A.V. *1* şi *2.*
Correns C. (1912) Die neuen Vererbungsgesetze Berlin.

Correns C. (1921) Vererbung und Bestimmung des Geschlechts. Ver. Naturf. u. Ärzte.
Correns C. (1928) Bestimmung, Vererbung und Verteilung des Geschlechts bei den höheren Pflanzen. Handb. Vererbungsw., II.
Cotter R. I., Mc Phie P., W. B. Gratzer (1967) Internal organization of the Ribosome. Nature, *216*.
Crick F. H. C. (1966) The genetic code: Yesterday, to-day and tomorrow. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *31* .
Crumpacker D. W. and Allard R. E., (1962) A diallel cross analysis of heading date in wheat. *Hilgardia 32*
Darlington C. D. & Labour L. F. (1960) The handling of chromosomes. Allen & Unwin, London
Darwin Ch. (1859) The origin of species by means of natural selection. London.
Darwin Ch. (1868) The variation of Animals and Plants under Domestication. John Murry, London.
Demerec N. & Hanson J. (1951) Mutagenic action of manganous chloride. Cold Spring. Harbor Symp. Quant. Biol. *16*, 215
Dermen H. (1960) Nature of plant sports. Amer. Hort. Magazine *39*.
Dinu M. (1954) Viața și opera Acad. M. Ivanov.
Dinu M. (1957) Cercetări privind sporirea prolificității scroafelor și viabilității purceilor prin aplicarea diferitelor metode de împerechere. Bul. Șt. Biologie. Acad. R.P.R. IX, 1.
Dinu M. (1967) Particularitățile genetice și biochimice ale metișilor Rhode × Sussex în legătură cu fenomenul heterosis. Bul. Șt. Inst. Agr. N. Bălcescu, Seria zoot. și med. vet.
Dodds K. S. and Long S. H. (1956) The inheritance of colour in diploid potatoes. J. Genet. *54*, 27.
Drăcea I. și Săulescu N. N. (1968) Stabilitatea producțiilor ca obiectiv în ameliorarea grîului de toamnă. Lucrările științifice ale Institutului Agronomic Timișoara, seria Agronomie, vol. XX.
Drăgănescu C. (1965) Heterozisul în ameliorarea animalelor. Editura Agro-Silvică București.
Dubinin N. P. (1966) Genetica moleculară și acțiunea radiațiilor asupra eredității. Editura Științifică București.
East E. N. (1910) A mendelian interpretation of variation that is apparently continuous. Am. Nat. *44*.
Ehrenberg L., Gustafsson A. & Lundquist U. (1956) Chemic al induced mutation and sterility in barley. *Acta Chem. Scand. 10*.
Eisenstadt, Brawerman (1967) Proc. U.S. Nat. Acad. Sci.
Elliott F. C. (1958) Plant breeding and Cytogenetics. Mc Graw-Hill Book Company Inc. New York, Toronto, London.
Emerson R. A. (1932) The present status of maize genetics. *Proc. VI Intern. Congr. Genet.* 1.
Emerson R. A., Beadle G. W. & Fraser A. C. (1935) A summary of linkage studies in maize. *Cornell Univ. Agric. Bull.* 180.

Scanned with OKEN Scanner

Hayashi H. and Miura K., (1966) Anticodon sequence as a possible site for the activity of transfer RNA. Cold Spring Harbor Symp. Quent. Biol. 31.
Hayes H., Immer F. R., and Smith D. C., (1955) Methods of plant breeding. Mc Graw-Hill Book Comp. New York.
Heilbronn A. and Kosswig C. (1966) Principia genetica. II Aufl. Verlag Paul Parey. Hamburg und Berlin.
Hershey A. şi Chase M. (1952) Independent functions of viral protein and nucleic acid in growth of bacteriophage Jour. Gen. Physiol. 36.
Hertwig O. (1875) Beiträge zur Kenntnis der Bildung, Befruchtung und Theilung des tierischen Eies., Abh. Morph. Jb. I.
Hille et al. (1958) Proc. U.S. Nat. Acad. Sci. *58.*
Hoffmann W. (1952) Die Vererbung der Geschlechtsformen des Hanfes (*Cannabis sativa*) II. *Züchter.* 22.
Holley R. W., Apgar J., Everett G. A., Madison J. T., Marquisel M., Merill S. H., Penswick J. R., and Zamir A., (1965) Structure of ribonucleic acids „Science".
Hougas R. W., Peloquin S. I. & Ross A. F. (1958) Haploids of common potato. J. Hered. *49.*
Hull F. H. (1945) Maize genetics co-operation. *News Letter 19.* Dept. Plt. Breeding, Cornell Univ., Ithaca, New York.
Huxley, J. — Evolution, the modern synthesis. London, Harper, 1943.
Jacob F., Brenner S., Cuzin F., (1963) Regulation of DNA reduplication in bacteria. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *31.*
Jenkins M. T. (1935) The effect of inbreeding and of selection within inbred lines of maize upon the hybrids made after succesive generations of selfing. Iowa State Coll. J. Sci. *3.*
Jollos V. (1921) Experimentelle Protistenstudien I. Archiv Protisten. *43.*
Jones D. F. (1934) Unisexual maize plants and their bearing on sex differentiation in other plants and animals. *Genetics 19.*
Jones H. A. & Clarke A. E. (1943) Inheritance of male sterility in the onion in the production of hybrid seed. Proc. Amer. Soc. Hort. Sci. 43.
Johnson V. A., Biever K. J., Hannold A., Schmidt J. W. (1966). Inheritance of plant height, yied of grain and other plant and seed characteristics in a cross of hard red winter wheat (*T. aestivum*). Crop Science *6.*
Kaplan W. D. (1948) Formaldehyde as a mutagen in *Drosophila. Science* 108.
Kihlman B. (1956) Factors affecting the production of chromosome abberations by chemicals. J. Biophys. and Biochem, Cytol. *2.*
King R. (1965) Genetics II ed. Oxford University Press.
Korschinski S. (1901) Heterogenesis and Evolution. Flora *89.*

Tschermak E. (1900) Über künstliche Kreuzung bei *Pisum sativum*. Ber. Dtsch. Biol. Ges. XVIII, 232-239 (intratã la 2.VI.1900).
Turbin I. V., Goldeț V. I., Svarț M. K. (1961) Nekotorie voprosy teorii gheterozise. „Gheterosis". Institut biologhii A.N.B. S.S.R. Minsk.
Vavilov N. I. (1935) Theoretical basis of plant breeding Moskva/ Leningrad vol. I.
Vineyard M. L., Bear R. P., Mac Masters M. M. and Deatherage W.L. (1958) Development of „Amylomaize" — Corn hybrids with high amylase starch: I Genetic considerations. Agron. Journ. *50*.
de Vries H. (1900) Das Spaltungsgesetz der Bastarde. Vorläufige Mittheilung. Ber. Dtsch. Bot. Ges. XVIII, 83—90 (intratã la 11.III.1900).
de Vries H. (1901) Die Mutationstheorie. *Veit*, Leipzig.
Westergaard M. (1958) The mechanism of sex determination in dioecios flowering plants. *Adv. Genet. 9*.
Wienhues F. (1960) Botany and breeding of wheat. Progressive wheat production. Centre d'étude de l'azote. Geneve.
Williams W. (1959) Heterosis and the genetics of complex characters. Nature 184.
Williams W. (1964) Genetical principles and plant breeding. Blackwell scientific publications. Oxford.
Wilson E. B. (1925) The cell in development and Heredity. Macmillan Co.
Winkler H. (1907) Über Pfropfbastarde und pflanzliche Chimären. Ber. Deutsch. Botan. Gesellsch., 25.
Woese C. R., Dugre D. H., Dugre S. A., Kondo M. and Saxinger W. C. (1966) On the fundamental nature and evolution of the genetic code. Cold Spring. Harbor Symp. Quant. Biol. *31*.
Woodworth C. M., Leng E. R. & Jugenheimer R. W. (1952) Fifty generations of selection for protein and oil in corn. Agron. J. *44*.
Wright, J. W. (1965) Aspecte genetice ale ameliorării arborilor forestieri. Editura Agro-Silvică București.
Yanofsky C., Ito Y. and Horn V. (1966) Amino acid replacements and the genetic Code. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *31*.
Yu C. T. (1966) Multiple forms of leucin sRNA synthetase of *E. coli* (1966). Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *31*.
Zacha H. G., Dutting D., Feldman H., Melchers F. and Karau W. (1966). Serine-specific transfer ribonucleic acids. XIV. Comparison of nucleotide sequences and secondary structure models. Cold Spring Harbor Symp. Quant. Biol. *31*.

Scanned with OKEN Scanner